At leve med
Neurofibromatosis Recklinghausen

Vibeke Manniche



Center for Små Handicapgrupper

At leve med Neurofibromatosis Recklinghausen

Vibeke Manniche

At leve med Neurofibromatosis Recklinghausen

Socialmedicinsk PhD-afhandling ved Københavns Universitet
1. udgave, 1. oplag, 1997

Udgivet af Center for Små Handicapgrupper
Tilrettelæggelse og typografisk opsætning: Werks Fotosats A/S, Århus
Tryk: Werks Offset A/S, Højbjerg

Forsidebilleder:
Tulipan-billede af Eva Boström, som hermed takkes for lån af billedet
Portrætfoto af Jo Selsing

ISBN 87-89907-07-8

INDHOLDSFORTEGNELSE

FORORD

Nærværende PhD-undersøgelse er blevet gennemført i forbindelse med min ansættelse på Center for Små Handicapgrupper (CSH). Centerleder Terkel Andersen og bestyrelsen for CSH takkes for gode arbejdsvilkår, og at jeg har fået mulighed for at gennemføre undersøgelsen.

Professor og socialoverlæge Niels Michelsen, takkes for konstruktiv kritik, inspiration og venlig opbakning gennem hele forløbet. Lektor Sven Asger Sørensen takkes for sin vejledning samt tilladelse til, at jeg kunne gennemgå Afdeling for Medicinsk Genetiks arkiv over patienter med NF1.

Seniorforsker Jakob Bue Bjørner skal have stor tak for sin uvurderlige hjælp under specielt den statistiske bearbejdning af undersøgelsens data, men også for sine gode råd og vejledning vedrørende hele undersøgelsens gennemførelse.

Käthe Raunkjær, formand for den Danske Forening for Neurofibromatosis Recklinghausen, skal også have en varm tak for sin velvillige støtte og sit store engagement og nærvær gennem hele processen. Stor tak til alle mine gode kollegaer på CSH, som har forholdt sig både kritisk, nysgerrigt og konstruktivt til arbejdet, og i slutfasen har måttet bære lidt over med mig. Lægestuderende Malene Andersen takkes for sin tålmodige gang til og fra biblioteket.

Herudover vil jeg gerne rette en tak til alle de personer (herunder adskillige medarbejdere på Danmarks Statistik), som gennem de fire år hvor PhD-undersøgelsen har fundet sted, har bidraget med stort og småt.

Overlæge Susanne Ullman takkes for sin hjælp i forbindelse med opsporing af patienter med NF1 via hudafdelingen på Rigshospitalet. Lektor Bjørn Holstein takkes for råd og vejledning vedr. udarbejdelse af spørgsmål om stigmatisering og coping, ligesom forskningsleder Niels Kr. Rasmussen, DIKE, takkes for vejledning vedr. udarbejdelse af spørgeskemaet.

En hjertelig tak til min uundværelige familie, uden hvis støtte, at arbejdet nemt var blevet både kaotisk og ensomt. Peter takkes for sin akademiske og følelsesmæssige uafvigelige opbakning, hvor han i mørke stunder nådesløst har holdt mig til ilden. På samme vis takkes mine børn, Mai og David, for at være min daglige drivkraft.

Sidst, men ikke mindst, vil jeg gerne rette en meget varm tak til alle de personer med NF1 som tålmodigt og velvilligt har lukket mig ind i deres liv for en stund og har deltaget i interviewene.

»Folk må tage mig som jeg er!
Hvis ikke de kan holde ud at se på mig,
må de lade være!«.

Kvinde med NF1 (53 år)

Til minde om Grethe Ploug Hansen

Resumé

PhD-afhandlingen beskriver resultaterne af en gennemført socialmedicinsk tværsnitsundersøgelse af en gruppe individer med en sjælden, medfødt sygdom, Neurofibromatosis Recklinghausen (NF1). Afhandlingen er baseret på 100 strukturerede telefoninterviews og 8 kvalitative interviews med personer, som alle havde NF1. Der var 93% af de interviewede, som var medlem af den Danske Forening for Neurofibromatosis Recklinghausen, og den undersøgte gruppe var derved selekteret, ved at individerne havde NF1 i en sådan grad, at de havde søgt foreningens råd og vejledning.

Undersøgelsen blev gennemført i perioden 1993-95, og telefoninterviewene var baseret på et omfattende spørgeskema. Dette indeholdt spørgsmål vedr. demografiske forhold, ægteskabelige forhold, uddannelses- og erhvervsforhold, selvvurderet helbred, kontakt til sundhedsvæsenet, stigmatisering, socialt netværk, livskvalitet samt genetisk viden og holdningen hertil.

Undersøgelsen viste, at der ved NF1 ofte foreligger en række socialmedicinske problemer, herunder skolevanskeligheder, sparsom uddannelse, fysisk stigmatisering, svagere socialt netværk og ensomhed, øget sygelighed samt diffuse subjektive klager. Der var således i NF1-gruppen en relativ høj forekomst af træthed, hovedpine, søvnbesvær, klager fra bevægeapparatet samt psykiatriske klager som fx depression, ligesom undersøgelsen bl.a. også påviste en øget forekomst af hypertension, nedsat hørelse, cancer og ryglidelser i NF1-gruppen. Herudover gav NF1-gruppen udtryk for, at informationen om sygdommen fra det etablerede sundhedsvæsen havde været ringe, mens NF1-foreningen havde ydet en betydelig bedre oplysningsindsats. Den generelt mangelfulde og tilfældige offentlige indsats over for personer med NF1 afstedkom således øget sygelighed, nedsat livskvalitet og begrænsede udfoldelsesmuligheder. Der var også i NF1-gruppen et udpræget ønske om at opnå tilknytning til en NF1-klinik, selvom kun ganske få blev fulgt og kontrolleret regelmæssigt for NF1.

Visse af PhD-studiets resultater har relevans for andre sjældne sygdomme, og undersøgelsen tyder i særdeleshed på, at uvidenhed om sjældne sygdomme eller handicap er et gennemgående problem i sundhedsvæsenet. Dette afspejles bl.a. ved et forsinket diagnosetidspunkt samt en mangelfuld information af patienterne, og det bemærkes, at gennemsnitsalderen på diagnosetidspunktet hos de adspurgte i nærværende undersøgelse var 20 år. Afhandlingen giver afslutningsvis en række rekommendationer baseret på de foreliggende resultater.

Summary

This PhD-thesis presents the results of a cross-sectional study concerning a group of individuals with a rare disease, Neurofibromatosis Recklinghausen (NF1). The study was based on 100 structured phone interviews and 8 qualitative interviews of persons with NF1. The large majority (93%) of the subjects were members of the Danish Association for Neurofibromatosis Recklinghausen, and the manifestations of NF1 in the represented group were therefore severe enough to have persuaded each individual or family to seek knowledge and advise from this lay organization.

The interviews were conducted during 1993-95, and were based on an extensive questionnaire, which included questions concerning demografic characteristics, marital state, education, self-assessed health, social network, contact with the health services, stigmatization, quality of life, genetic testing and knowledge of NF1-genetics and attitude toward these.

The results indicated that subjects with NF1 presents a wide range of psychosocial and medical problems, including educational and occupational difficulties, low socioeconomic status, physical stigmatization, deficient social network, loneliness, increased morbidity and diffuse physical complaints. The NF1-group frequently complained of general fatigue, headache, insomnia, symptoms from the motor apparatus and psychiatric symptoms such as depression. The study demonstrated a high occurence of hypertension, cancer and diseases of the spine, eg scoliosis, among these individuals. The NF1-group almost uniformely complained about an inadequate level of information about the disease from the health services. The information was genereally perceived as insufficient and incidental and this state of affairs is likely to contribute to the increased morbidity, lower quality of life, and limited life-possibilities in the NF1-group. A majority of the individuals in the NF1-group expressed the wish to attend a NF1-clinic, but only few had actually the opportunity to be followed in a regular therapeutic and preventive protocol.

Several elements of the study are relevant to other rare diseases, and the study appears to confirm the general motion, that ignorance about rare diseases is frequent among involved health authorities, and that this inadequancy can result in a delayed diagnosis, ill-treatment and lack of information to the patients. In this regard it is notable, that the mean-age at the time of NF1-diagnosis in the present study was 20 years. The thesis concludes with a brief selection of recommendations for the future treatment and support of individuals with NF1.

I. INTRODUKTION

At leve med en sjælden sygdom

Tilstedeværelsen af en sjælden sygdom medfører ofte for den enkelte person og familie en mængde andre bekymringer end de, som er relaterede til sygdommens sværhedsgrad. Det skyldes, at sygdommens sjældenhed i sig selv afføder problemer som betinges af uvidenhed blandt omgivelserne, herunder de involverede fagfolk. Det er i denne situation meget almindeligt, at familien selv ender med at blive 'eksperter' på området, som ofte selv må orientere de involverede fagfolk om sygdommens karakter og specielle problematik. Dette stiller endnu større krav til familiemedlemmer og personer med den sjældne sygdom, ligesom det naturligvis skaber unødige konflikter og bristede forventninger, og kan forsinke såvel diagnosticering som den rette behandlings- og forebyggelsesindsats. Informationen fra fagfolk til disse familier bliver tilsvarende forringet, ligesom ensomhed og manglende socialt netværk kan indebære en stor byrde. Det er derfor velkendt, at mange familier med en sjælden sygdom søger kontakt til ligestillede, dvs. personer og pårørende som selv har et tilsvarende handicap, og der er på denne baggrund og privat initiativ oprettet en række patientforeninger[1].

Definition af en sjælden sygdom

For at kunne tale om en sjælden sygdom, er en nærmere definition nødvendig. På Center for Små Handicapgrupper (CSH) defineres en sygdom som sjælden, såfremt man herhjemme har *kendskab* til mindre end 500 personer med pågældende sygdom, dvs. i Danmark en tilsyneladende prævalens på 1:10.000. Det drejer sig oftest om alvorlige, fremadskridende og arvelige sygdomme, og for mange af disse er udregningen af prævalens og incidens baseret på usikre opgørelser, bl.a. fra udenlandske klinikker med speciel interesse for den pågældende sygdom. Af samme grund vil der ofte optræde afvigelser i angivelsen af sygdomsprævalensen i forskellige materialer. Det gælder i høj grad også for Neurofibromatosis Recklinghausen (NF1), hvor en søgning på landspatientregistret i 1992 viste, at der på daværende tidspunkt inden for de foregående ti år var registreret 574 patienter med NF1. Man skønner udfra den anslåede prævalens, at mellem 1000-1500 danskere har NF1, men det forbliver et skøn. En præcis opgørelse af prævalens og incidens af NF1 vanskeliggøres af mangelfuld sygdomsregistrering, samt af den store indbyrdes varierende ekspressivitet af sygdommen. Således kan fx. familiemedlemmer til en patient med NF1 også have sygdommen uden at den bliver diagnosticeret, idet de måske som eneste manifestation har café-au-lait pletter, som også forekommer i den almindelige befolkning.

Trods tilstedeværelsen af en række centrale sygdomsregistre i Danmark, er den nuværende nationale registrering af børn (og voksne) med handicap ufuldstændig. *Landspatientregistret* indeholder oplysninger om diagnoser og operationer ved alle indlæggelser på sygehus, men en tidligere opgørelse har vist, at der forekommer en betydelig fejlregistrering (31-54%) ved sygehusafdelingernes indberetninger til *Landspatientregistret*[2]. Selv om denne opgørelse angik provokerede aborter, må fejlregistrering også forventes at gøre sig gældende på andre diagnoseområder, herunder ved sjældne sygdomme. Siden 1.1.95 har *Misdannelsesregistret* været nedlagt, og medfødte misdannelser registreret inden for det 1. leveår registreres nu under Landspatientregistret via diagnoser. Det afstedkommer dog fortsat en ufuldstændig dækning, især af mis-

dannelser, som diagnosticeres et stykke tid efter fødslen, samt ved syndromer, hvor der ofte indgår multiple misdannelser, idet man altså fortsat kun opregner misdannelser registreret i 1. leveår, og mange sjældne tilstande diagnosticeres først senere. Pr. 1.1.96 blev der påbegyndt en sammenføring af data fra *Landspatientregisteret* og *Dødsårsagsregistret*, hvilket må forventes at medføre en forbedret diagnoseregistrering. *Cytogenetisk Centralregister* indeholder oplysninger om børn med kromosomskade, men inkluderer naturligvis kun kromosomskader, som er diagnosticeret og beskrevet i faglitteraturen. *Medicinsk Fødselsregister* inddrager primært medicinske forhold ved graviditet og fødsel af alle børn, og udfylder derved heller ikke manglerne ved de iøvrigt anførte registreringsorganer.

Således forbliver overvågningen af sjældne sygdomme i Danmark sparsom og delvist tilfældig, ikke mindst på baggrund af, at mange sjældne sygdomme først diagnosticeres sent i barnets levealder eller måske først i voksenalderen.

Comprehensive Multidisciplinary Management (CMM)

Såvel i Danmark som i udlandet er 'Comprehensive multidisciplinary management' blevet et begreb indenfor behandling og kontrol af mange kroniske sygdomme, herunder visse sjældne sygdomme. Siden starten af 80'erne har behandlingen af hæmofili-patienter i Danmark fx. været fordelt på to centre med landsdelsfunktion, hvor man i et vist omfang har fulgte CMM- modellen, og har opprioriteret det tværfaglige arbejde[3]. Grundlaget for CMM er, at man med regelmæssige mellemrum opnår en så detaljeret profil som muligt af patient og familie med en bestemt sygdom eller handicap, og man kan herved løbende inddrage de hidtidige erfaringer og forløb i planlægningen af fremtiden for den individuelle patient[4].

I det arbejde, som pt. pågår vedrørende organisationen af behandlingen af sjældne sygdomme (se nedenfor), tager man også til en vis grad udgangspunkt i CMM-modellen, og man ønsker at opprioritere et tværfagligt samarbejde. I bl.a. Holland har man erfaringer med en sådan tværfaglig tilgang til behandlingen af børn med NF1, og dette har medført en øget forebyggelse af alvorlige NF1-komplikationer, en forbedret behandling og en betydelig forbedring af informationen til de ramte familier[5,6].

Organisering af behandlingen af sjældne sygdomme

I den periode hvori nærværende undersøgelse har fundet sted (1992-96), har der i Danmark desuden pågået et landsdækkende arbejde, hvis formål har været at forbedre behandlings- og kontrolindsatsen over for sjældne sygdomme. Organiseringen af dette arbejde skal kort skitseres.

Kort efter CSH's etablering i 1991 blev det klart, at mange familier med sjældne sygdomme havde en række fælles problemer i forbindelse med sundhedsvæsenets indsats. Således blev opgaverne i sygehusvæsenet varetaget meget forskelligt, ofte på en ukoordineret og utilstrækkelig måde. Dette medførte en øget risiko for forsinket diagnostik og bidrog til mangelfuld kontrol og behandling, med heraf følgende risiko for komplikationer og unødigt stort ressourceforbrug. I erkendelse af disse problemer iværksatte daværende sundhedsminister *Torben Lund* (S) i 1992 et udredningsarbejde vedrørende organisationen af diagnostik, behandling og kontrol af sjældne sygdomme. Initiativets formål var at styrke koordineringen af denne indsats, og der blev bl.a. nedsat en arbejdsgruppe under Sundhedsstyrelsen bestående af repræsentanter fra CSH, Rigshospitalet, Århus Universitetshospital og Kennedy Instituttet. Arbejdsgruppen sendte i december 1993 rapporten **»Sjældne handi-**

cap- forslag til fremtidig organisation« til høring[7]. Forinden havde flere små patientforeninger overfor Sundhedsstyrelsen redegjort for foreningernes ønsker til en styrket indsats. Efter høringen blev det besluttet, at udarbejde protokoller for 7 udvalgte diagnoser (NF1, Prader-Willi syndrom, Apert syndrom, Marfan syndrom, blæreektopi, Mb. Wilson og Osteogenesis Imperfecta) som skulle danne baggrund for udarbejdelse af mulige løsningsmodeller. Til udarbejdelsen af protokollerne blev der nedsat 7 tekniske arbejdsgrupper med repræsentation fra de respektive patientforeninger, CSH, Rigshospitalet, Århus Universitetshosopital og Dansk Pædiatrisk Selskab. Disse grupper har i samråd med nationale eksperter udarbejdet de omtalte protokoller for hver enkelt sygdom. Protokollerne indeholder oplysninger om sygdommens årsag, forekomst, diagnostik, udrednings- og behandlingsplan, kontrolplan, sociale og psykologiske forhold, samt evt. specielle forhold. Man har i protokollerne taget højde for problemer i såvel børne- som voksenalderen.

Et grundlæggende tema i protokollerne er behovet for en centralisering af visse opgaver, og ikke mindst koordinering, men dette er endnu ikke blevet implementeret, idet man afventer en overordnet styregruppes endelige stillingtagen til placeringen af et eller flere centre for de respektive sygdomme.

Det skal understreges, at patientforeningerne, herunder Dansk Forening for Neurofibromatosis Recklinghausen, har været dybt involverede i ovenstående udredningsarbejde, og foreningerne har undervejs tilstræbt en løbende intern diskussion af disse problemstillinger. Dette interne afklaringsarbejde pågik som anført i samme periode som nærværende afhandlings interviewundersøgelse, og den herved sammenfaldende fokusering og diskussion af problemerne i NF1-foreningen kan i sagens natur have påvirket deltagernes besvarelse af enkelte af spørgeskemaets spørgsmål.

Dansk NF1-forening

Dansk Forening for Neurofibromatosis Recklinghausen (NF1-foreningen) blev grundlagt november 1987, og medlemstallet er siden vokset støt. Foreningen varetager en bred informationsvirksomhed om NF1 og NF2, har udgivet forskellige informationspjecer, og arrangerer kurser for forældre, voksne og børn med NF1 og NF2. Foreningen afholder jævnligt kurser for medlemmerne, hvor der bl.a. har været afholdt kursus om kropsbevidsthed og selvværd.

Foreningen er medlem af den internationale NF-organistation, INFA, og har et tæt internationalt og nordisk samarbejde med søsterorganisationer. Foreningen har pt. 400 medlemmer (juni 1996) bestående af personer med NF1 og NF2, samt familie og fagpersoner.

Forskningsaktivitet

Efter at man i 1990 lokaliserede genet for NF1 til kromosom 17[8], og i 1992 viste at NF1-genet er et såkaldt tumorsuppressor-gen[9], er forskningen inden for dette felt eskaleret. Det skyldes ikke kun en klinisk interesse for NF1, men også at det drejer sig om et tumorsuppressorgen, som måske kan kaste lys over den cellulære tumorsupressorfunktion og biologien ved cancerudvikling. Interessen for psykosociale aspekter ved NF1 er imidlertid fortsat sparsom, på trods af et akut behov for en sådan forskning, og nærværende afhandling er motiveret heraf.

II. FORMÅL

PhD-studiets formål har været udfra en spørgeundersøgelse at foretage en socialmedicinsk karakterisering af en afgrænset gruppe med et sjældent handicap (NF1), og analysere denne gruppes problemer og livsvilkår. Selv om undersøgelsen således fokuserer på NF1, har det været hensigten herudfra også at belyse generelle socialmedicinske mekanismer ved sjældne handicap, for herved at give afhandlingens konklusioner et bredere perspektiv.

I undersøgelsen er der lagt særlig vægt på følgende aspekter hos personer med NF1:

- Den socialmedicinske profil: socialt netværk, social interaktion, social integration, livskvalitet samt sygdoms- og sundhedsadfærd.
- Sundhedstilstand: selvrapporteret helbredstilstand, symptomer og kroniske lidelser.
- Stigmatisering: primært i forhold til eget udseende, og til oplevelse af sig selv i relation til det sociale netværk, herunder betydning for kærlighedslivet.
- Egen viden: vedrørende sygdommens arvelighed, arvegang og mulighed for genetisk rådgivning, herunder holdning til sidstnævnte.

III. STIGMATISERING OG COPING

»Truly such wide interest in The Elephant Man is a sociological phenomenon that can only be called elephant fever (EF). Experts in NF have not yet seen - nor are they waiting to see - a patient affected with Elephant Man disease«... The use of the term »Elephant Man« or »Elephant Man disease« is inhumane. Let's stem elephant fever and discourage the use of such terms. Let's take the EF out of NF«

Michael Cohen, genetiker der sammen med *J. Tibbles* gav 'Elefantmanden' en ny diagnose (Proteus syndrom)[110]

Det er karakteristisk for mange med NF1, at de som følge af deres grundsygdom oplever en form for stigma eller mærkning. Det gør sig især gældende, hvis de har eller får plexiforme fibromer eller neurofibromer, og deraf udvikler et kosmetisk handicap.

På baggrund af disse forhold og den aktuelle interviewundersøgelses opbygning og indhold, fokuseres der i undersøgelsen på stigmatisering, og betydningen af et kosmetisk handicap som den stigmatiserende faktor har fået særlig vægt.

Stigmatisering

Ordet »stigma« stammer oprindeligt fra Grækenland, hvor det dækkede over brændemærkning af kriminelle. Således bruges stigma som en **negativ** mærkning af et individ, mens mærkning iøvrigt kan være af både positiv og negativ karakter. Teorien om stigmatisering er baseret på *Goffmans* klassiske arbejde fra 1963[13]. Heri definerer *Goffman* stigmatisering, ved at beskrive en stigmatiseret person, som en person hvis kendetegn andre stempler som afvigende fra normen. En sådan afvigelse kan være i form af fysisk misdannelse, anderledes adfærd, sygdom, eller en afvigende karakteregenskab (fx. race eller køn). Hvis det ovenikøbet drejer sig om en sjælden sygdom, kan en eventuel mærkning forstærkes, som følge af omgivelsernes, herunder lægens, uvidenhed[14]. Ved selve mærkningsprocessen[3,15] optræder der som udgangspunkt en afvigelse, hvor en person bryder en regel eller norm. Resultatet kan i princippet være to ting, enten bliver afvigelsen ikke mærket, eller den afvigende adfærd mærkes, hvilket sætter gang i en proces, hvorved mærkningen generaliseres til personen. *Wright* taler om et spredningsfænomen, hvilket refererer til den tendens, at man ved at opfatte et karaktertræk hos en person herudfra slutter andre ting om samme person. Denne ekstrapoliation har tendens til at være positiv eller negativ afhængig af ens førstehåndsindtryk. Hvis en persons fremtræden fx. opfattes som forstyrrende eller ligefrem frastødende, kan der være en tendens til, at den observerende part udleder andre negative ting som fx. følelsesmæssig ustabilitet eller intellektuelle begrænsninger[34]. Mærkningen kan munde ud i en stigmatisering og medføre indskrænkede legitime udfoldelsesmuligheder dvs. begrænsning af individets muligheder for vha lovlige midler at tilfredsstille sine elementære biologiske og sociale behov for fx. mad, arbejde og bopæl. Der kan endvidere ske en indskrænkning i interaktionsmuligheder med omverdenen, hvilket kan medføre indtræden i en afvigergruppe og forandring af personens selvbillede, som netop i høj grad er afhængig af andre individers refleksioner. Der kan måske ligefrem fremkomme en sekundær afvigelse, som følge af den primære mærkning. Forløbet af denne mærkningsproces er dog ikke uforanderlig, og der findes potentielle løsningsmuligheder ved hvert trin i processen, hvilket kan standse mærkningen eller medføre, at mærkningsprocessen starter forfra igen. Nogle personer vælger selv at være afvigere, jvnf. fx. visse subkulturer, mens an-

dre er afvigere som følge af et medfødt handicap. Derfor kan man til en vis grad skelne mellem afvigelser som i andres øjne er 'selvforskyldte' og afvigelser som er 'uforskyldte', og eventuel medfølgende stigmatisering må forventes at kunne få forskellig betydning.

Goffman beskriver en række forskellige reaktioner på stigmatisering, hvor den værste er »spoiled identity«, ifølge hvilken personen internaliserer (ihvertfald temporært) omverdenens opfattelse af at vedkommende som afvigende, og derved accepterer et billede af sig selv, som er mere negativt end det billede, som personen oprindelig havde af sig selv. Det skal præciseres, at betegnelsen »afvigelse« eller »afviger« formelt har en negativ klang, men at de i nærværende sammenhæng blot bruges til at belyse situationer eller individer, som afviger fra normen. Ordene rummer således fra min side af ikke nogen form for miskreditering.

Goffman lægger i sin bog[13] også stor vægt på betydningen af afvigelsens synlighed, og beskriver, hvordan den stigmatiserede person ofte vil forsøge at skjule sin afvigelse for andre. Dette kan medføre, at personen bliver indviklet i et net af nødløgne og lever i vedvarende angst for at blive afsløret. Stigma er imidlertid ikke nødvendigvis en konstant afvigelse fra normen, idet en person først er afvigende, når hans eller hendes handlinger eller udseende opfattes negativt af omverdenen som anderledes. Goffman peger således på, at det ikke er de funktionelle forhindringer, som afstedkommer det største problem for handicappede, men snarere samfundets respons på førstnævnte, hvilken kan manifestere sig ved myter, frygt og misforståelser[16].

Goffmans teorier er baseret på iagttagelser fra 1950'erne og tidligere, og har siden været underkastet en del kritik. Det er bl.a. blevet fremhævet, at *Goffmans* stigmateori ikke umiddelbart er applicerbar ved analyse af langtidsrelationer, idet meget tyder på, at den stigmatiserende virkning svinder over tid, jvnf. relationer mellem familiemedlemmer eller nære venner. Dette er bl.a. en følge af, at man over tid opnår et bedre kendskab til hinanden, og herved lærer andre sider af personen at kende end fx. blot personens ydre[17]. Desuden ændrer omverdenen sig hele tiden, hvilket *Goffman* dog selv imødegår ved at anføre, at en afvigelse netop ikke er konstant: normer ændrer sig, og hvad der den ene dag er normalt, kan opfattes som afvigende kort tid efter, eller omvendt. På samme måde vil fremtoning og adfærd, som man inden for en bestemt kultur finder normalt, kunne opfattes som afvigende i en anden kultur. Et stigma kan også ændre sig som følge af, at en person med fx. kosmetisk skæmmende knuder får disse bortopereret. I afvigergruppen, fx. en patientforening, søger medlemmerne en fælles identitet, og der etableres hér en anti-mærkning eller normalitet, som ophæver den eventuelle negative betydning ved at være afvigende. Alle disse mekanismer bekræfter med al tydelighed, at stigma er en foranderlig størrelse.

Waxler har videreudviklet *Goffman's* stigmatiseringsteori, og tillægger biomedicinske faktorer en vis betydning på linie med personens sociale karakteristika og den samlede sociale kontekst[18]. *Waxler* beskriver tre generelle stadier i mærkningsprocessen: først registrerer personen, at »noget er galt«, dernæst foregår selve mærkningen, og i den tredje fase viser det sig, om mærkatet har nogen effekt på individets sociale relationer. I hvilket omfang mærkningen finder sted afhænger af samfundets kulturelle og sociale normer, opbygningen af de til rådighed stående behandlingssystemer og patientens egen sociale placering i samfundet.

En anden kritik af *Goffman* har bygget på, at han i sin fremhævelse, at den stigmatiserede må acceptere de normer, som diskvalificerer dem, nærmest idømmer afvigeren en evig

stigmatisering[19]. Det har også været fremført, at *Goffman* overvurderer stigmatiseringens passificerende indvirkning på individet, og undervurdrerer afvigerens mulighed for en kompetent eller målrettet håndtering af den potentielle stigmatisering og interaktioner[17]. I overensstemmelse hermed har man gennem de seneste tyve år da også i stigende grad oplevet, at minoritetsgrupper, som fx. handicappede eller homoseksuelle, bevidst bruger deres 'afvigelse' som en mulighed for at påvirke samfundet mhp ligestilling, integration, forståelse og accept. Herhjemme har vi set udtryk for denne mekanisme indenfor næsten alle handicapgrupper, og de fleste handicapgrupper, herunder de små handicapforeninger, bruger ofte deres handicap eller sjældne sygdom, som et aktiv i handicappolitiske spørgsmål, fundraising og oplysningskampagner. *'Muskelsvindlerne'* eller 'rap og slap' er tilnavne og slogans som mennesker med muskelsvind har givet sig selv, og det illustrerer, hvordan man i Muskelsvindfonden bevidst har forsøgt at benytte det afvigende handicap som en slags titel eller prædikat, der klart signalerer en stærk, selvstændig og ikke mindst ligeværdig person[20]. I NF1-sammenhæng er mærkningen som 'Elefantmand' tilmed også blevet brugt som led i oplysningskampagner og handicappolitiske spørgsmål. I *Ablons* undersøgelse af 'Elefantmandens' stigmatiserende og psykosociale indvirkning på mennesker med NF1, viste hun, at dette prædikat trods den iboende stigmatisering, var blevet brugt af foreningsmedlemmer til bl.a. fundraising og handicappolitiske formål. *Ablon* skriver[21]:

»The show 'The Elephantman' brought the issue forth. So at least the disease now exists. Like a few years ago when they got the »Orphan Drug Act« passed (1983, to encourage drug manufactures to work with new drugs for the treatment of »orphan« or rare diseases). If the Elephant Man hadn't come, mayby there would have been a little more difficulty having it passed because there would have been more Congressional people who wouldn't know what it was. And just having a point of reference, a solid something, can sometimes make people understand more. You can't just verbalize it.»

Afvigelse og interaktioner

Ikke-handicappedes attitude over for fysisk handicappede er ofte dobbelttydig. På den ene side er der velvillighed til at hjælpe den handicappede, selv om forestillingerne om denne hjælp ofte ikke modsvarer den handicappedes reelle hjælpebehov. En del ikke-handicappede vil ofte fejlvurdere i hvilket omfang, at man skal tage hensyn til den handicappede, hvilket kan virke såvel patroniserende som yderligere stigmatiserende[22]. Samtidig peger andre undersøgelser på, at ikke-handicappede kan føle sig ilde berørt ved interaktion med handicappede personer. Det kan føre til, at de ofte afkorter fx. en samtale eller helt undgår kontakt[23,24]. Følgende citat af *Murphy*[25] afspejler, hvordan stigmatiseringen kan opfattes af en person, som pludselig bliver fysisk handicappet:

»In summary, from my own experience and research and the work of others I have found that the four most far-reaching changes in the consciousness of the disabled are: Lowered self-esteem; the invasion and occupation of thought by physical deficits; a strong undercurrent of anger; and the acquistion of a new, total, and undesirable identity«

Selv om ovenstående citat stammer fra en person med et ikke-medfødt handicap, nemlig tetraplegi som følge af en ulykke, kan der alligevel drages paralleller til NF1, idet netop de kosmetisk skæmmende neurofibromer sjældent er til stede allerede ved fødslen, men vokser langsomt frem i takt med at personen bli-

ver ældre. Dermed ændrer personen sig fra at have et 'normalt' ydre til at blive fysisk og synligt stigmatiseret.

Et smukt udseende

Det første møde mellem to fremmede mennesker baseres oftest primært på udseende og køn. Dernæst etableres en eller anden form for kontakt. I vores samfund vægtes et smukt udseende højt, hvilket vi dagligt påmindes om gennem medier og reklamer, som ofte benytter sig af snævre stereotyper, specielt når det gælder kvinders fremtoning. Budskabet er meget forenklet, »Se godt ud og det går dig godt!«. Ofte rangeres skønhed tilmed højere end andre aspekter af ens personlighed, og fysisk attraktive personer antages ligefrem at være mere socialt attråværdige personligheder fremfor personer, som er mindre attraktive. Således dannes der stereotyper, iflg. hvilken en smuk person er mere social omgængelig, klogere og gladere end dem, som er mindre attraktive, ligesom man antager, at deres liv er lykkeligere og mere succesrigt[26-28]. Generelt lægger samfundet da også vægt på fysisk integritet, kropskønhed, personlig fremtræden, sundhed og atletiske præstationer[29], mens mennesker ofte reagerer negativt over for personer, hvis udseende ikke falder ind under den kulturelle skønhedsstandard, som netop ofte er meget uniform[27,30]. Meget tyder endvidere på, at fysisk stigmatiserede personer ofte vil fremprovokere negative følelser hos andre[31], ligesom de kan opleve åbenlys diskrimination som følge af deres fysiske fremtræden[32,33].

Individets selvopfattelse og selvværd udvikler sig til en vis grad ved at man observerer, hvad andre synes om en. Hvis en fysisk attraktiv person vedvarende behandles som en agtværdig person, må man formode, at han eller hun lettere agerer herefter, hvorved processen bliver selvforstærket. Det samme må imidlertid også forventes at gælde med modsat fortegn[27]. Netop fordi at samfundet generelt vægter det ydre så højt, er det nærliggende at tro, at det kosmetisk handicap ofte vil opleves som ikke blot en mærkning, men også en stigmatisering. Dette gælder i endnu større grad, hvis det drejer sig om ansigtsmisdannelser.

Alderens betydning

Børn med et kosmetisk handicap oplever tilsyneladende ofte en tiltagende stigmatisering og psykisk belastning i takt med alderen. Således viste *Porter* i en undersøgelse af portvinsmærkers indflydelse, at børn under 12 år anser deres portvinsmærker som mindre generende og mærkbare end voksne gør. Mærkningen gør sig tilsyneladende i stigende grad gældende i teenageårene og den tidlige voksenalder. Det hænger da også naturligt sammen med, at barnet i teenageårene, hvor seksuallivet er pirrende og kontakten til det modsatte køn skal etableres på en ny måde, bliver langt mere kropsbevidst og for alvor oplever forskellen mellem at være smuk og det modsatte. Herudover gælder det for flere handicap, at disse er fremadskridende og måske derved i stigende grad bliver synlige. Noget tyder dog på, at ældre voksne generelt bedre mestrer kosmetiske handicap, hvorfor belastningsgraden blandt voksne i nogle tilfælde kan være omvendt proportional med alderen[35]. Det kan til dels hænge sammen med, at disse personer med alderen finder nogle mestringsstrategier samt at de senere i livet trods alt ofte befinder sig i et fast parforhold, og har opbygget et socialt netværk, hvorved det ydre måske spiller en mindre rolle. Herudover er det mere almindeligt, at ældre har eller får forskellige sygdomme, som også påvirker personens fremtræden, og dette kan medføre, at diskriminationen bliver mindre for det ældre individ med fysisk stigmata.

Coping

Inden for medicinsk sociologi defineres coping, eller mestring, som de adfærdsmæssige

og/eller mentale reaktioner på belastninger, trusler, tab og udfordringer[36]. Belastningerne kan være forhold i omgivelserne eller i personen selv. Coping kan være forebyggende, problemløsende eller lindrende. Derudover kan coping være kollektiv eller individuel, og den tilsigter at ændre situationen (fjerne belastningen) samt at kontrollere stress og følelsesmæssige reaktioner på belastningen. Coping kan både være bevidst og ubevidst.

Copingprocessen kan ifølge *Lazarus* beskrives som en proces og inddeles i tre faser: 1) percipering af situationen (primær vurdering), 2) vurdering af handlemuligheder (sekundær vurdering) og 3) coping[3,37]. Den primære vurdering afhænger dels af situationsbestemte faktorer og dels af indidvidet selv, og hos sidstnævnte er det en kognitiv proces (omend den ikke nødvendigvis er bevidst), der indbefatter perception, bedømmelse og eftertanke, og som derfor er afhængig af indlæring og hidtidige erfaringer. Den kognitive proces kan dog ledsages af emotioner som fx. vrede, skyld eller frygt. Ved den sekundære vurdering afvejer individet sine egne handlemuligheder samt konsekvensen af sådanne handlinger. Denne vurdering bestemmer den endelige copings- eller mestringsstrategi. Den primære vurdering påvirker altså den sekundære vurdering og vice versa. Såfremt individet ikke kan finde en copingsstrategi forværres den potentielle trussels omfang. Den resulterende copingform kan opdeles i to hovedgrupper og kan enten være problem-fokuseret, dvs. rettet mod omstændighederne ved den aktuelle situation, eller emotions-fokuseret, dvs. rettet imod individets følelsesmæssige fortolkning af situationen[3].

Personlighedstræk og coping

Ifølge *Pearlin* og *Schooler* kan man skelne mellem sociale og psykologisk coping-ressourcer[38]. Ved psykologiske coping-ressourcer forstås individets personlighed og mulighed for at hjælpe sig selv, samt personens selvværdsfølelse, som også spiller en afgørende rolle for individets mestringsmuligheder. De to forfattere beskriver 3 personlighedstræk, som har speciel betydning for ens coping-ressourcer, nemlig potentialet i individets selvdegradering, non-fatalistiske indstilling og selvværdsfølelse.

De sociale coping-ressourcer består af individets interpersonelle netværk, som kan indebære en afgørende støtte. Flere undersøgelser har vist, at der en tæt sammenhæng mellem det sociale netværk og helbredstilstanden, herunder mortaliteten[39-41]. Hertil kan tilføjes den såkaldt »master-status«, som er den status, fx. i form af race, alder og køn, som spiller en afgørende social rolle for omverdenens respons på et individ. Denne masterstatus vil i visse tilfælde ligefrem kunne modvirke at en afvigende adfærd eller et afvigende udseende mærkes[42]. Det at være mand, ældre og hvid er eksempler på master-status, som oftest afstedkommer større socialstyrke end hvis man er kvinde, ung og indvandrer. Sociale forhold påfører ikke kun større belastning på visse grupper, men indebærer også, at disse grupper ofte har færre mestringsstrategier[38]. *Pearlin* og *Schooler* udtrykker det på følgende måde[38]:

»Such coping at best provides but a thin cushion to absorb the impact of imperfect social organization. Coping failures, therefore, do not necessarily reflect the shortcomings of individuals; in a real sense they may represent the failure of social systems in which the individuals are enmeshed.«

Andre har også beskrevet forskellige personlighedstræk med betydning for individetes coping. *Rotter* var den første til at introducere begrebet **locus of control**, hvori ligger at en persons adfærd i en bestemt situation er en funktion af forventning og forstærkning, såkaldt *reinforcement*[3,43]. Hvis individet har et in-

ternt *locus of control*, er de af den opfattelse, at hændelser omkring dem i høj grad skyldes deres egen adfærd (»enhver er sin egen lykkes smed«), mens individet med et eksternt locus of control, mener at deres liv i højere grad er afhængig af omstændigheder uden for deres egen kontrol. Teorien er siden blevet videreudviklet af bl.a. *Walston* som beskriver en helbredsorienteret *locus of control*-skala med mindst tre dimensioner, nemlig 1) personlig kontrol, 2) professionel kontrol og 3) tilfældigheder[43-45].

Herudover har *Antonovsky* introduceret begrebet **sense of coherence** ifølge hvilken individet søger at opfatte verden som 1) forståelig, 2) håndterlig og 3) meningsfuld. Denne sense of coherence har betydning for individets helbred og for en god tilpasning til omgivelserne[3,46], og antages at etableres i løbet af personens første 30 leveår, selv om den tilsyneladende kan ændres som følge af livsbegivenheder. Der er påvist en sammenhæng mellem *sense of coherence* og forekomsten af god social funktion og lav hyppighed af psykiske symptomer[47], men der synes at være en vis kønsbias, hvor kvinder tilsyneladende ikke drager samme nytte af denne *sense of coherence*, som mænd gør[48].

Copingstrategier

Copingsstrategier kan være mangeartede, og i en undersøgelse af kronisk syge voksne beskrev *Felton* seks copingsstrategier, nemlig 1) kognitiv restrukturering (forsøg på at finde positive aspekter ved sygdommen) 2) ventilering af følelser, 3) ønskeopfyldende fantasier, 4) selvbebrejdelser, 5) informationssøgning og 6) minimering af truslen. I denne undersøgelse afhang en god tilpasning tilsyneladende af individets aktive informationssøgning og kognitive restrukturering, mens en dårlig tilpasning viste sig ved ventilering af følelser, ønskeopfyldende fantasier og selvbebrejdelser[49]. I en anden undersøgelse af risikopersoner for Huntington Chorea fandt *Schmidt* tre copingsstrategier nemlig 1) fortrængning af risikoen, 2) åbenhed omkring risikoen og 3) planlægning af et liv, hvor risikoen bliver et særligt livsvilkår. Det var dog almindeligt, at personerne vekslede mellem de tre strategier, og hvad der blev anvendt den ene dag, kunne måske ikke bruges den næste[50].

Meget taler for, at familiens mestringsstrategier kan få stor betydning for individets egen mestring. *Ingstad* og *Sommerschilds* undersøgelse af familier med funktionshæmmede børn påviste seks forskellige mestringsstrategier, som strakte sig fra meget god til meget dårlig. Ved multipel regressionsanalyse fandt de frem til mestringens kilder, som kunne forklare forskellen mellem god og dårlig mestring. Disse fordelte sig efter følgende prioritering 1) ægtefællesamspillet, mors syn på sagen, 2) fortid og opvækst, 3) rollevalg, 4) det sociale netværk, 5) ægtefællesamspillet, fars syn på sagen, 6) hjerneskade hos barnet, 7) socialklasse, 8) tidligere barn, 9) graden af medicinsk omsorg. Forfatterne fandt også et vist holdepunkt for, at mestring snarere drejer sig om »hvordan man tager det« end »hvordan man har det«[51]. Forfatterne introducerede også mestring som et anvendt begreb i den offentlige omsorg, hvor en vigtig offentlig støttefunktion kunne være at vedligeholde god mestring, genoprette god mestring og give varig støtte til forbedring af svag mestring.

Alt i alt foreligger der således et bredt spektrum af mestringsstrategier og forudsætninger, som både kan fremme eller begrænse individets sociale tilpasning. Jo større spændvidde og variation individets copingrepertoire har, jo større beskyttelse og aflastning vil det afstedkomme for individets coping.

Elefantmanden

NF blev første gang beskrevet i 1882 af lægen *von Recklinghausen*, men blev først rigtig kendt

i befolkningen gennem bogen, teaterstykket og filmen »Elefantmanden« som omhandlede den unge englænder *Joseph Merrick*, der levede fra 1863-88. *Joseph Merrick* var meget misdannet, og førte et elendigt liv som en cirkusattraktion, indtil han i sine fire sidste leveår boede under beskyttede forhold i en lejlighed på The London Hospital takket være en kirurg, Sir *Frederick Treves*. På grund af sine monstrøse misdannelser var Joseph Merrick altid blevet overbegloet, og da han mødte Treves, bad han ham da også om at blive sendt til et blindeasyl eller et fyrtårn, for på denne måde at slippe for at blive nedstirret dagen lang. Det var dermatologen *Parkes Weber* som i 1909 først foreslog, at elefantmanden havde haft NF1. I 1986 fandt to canadiske genetikere dog frem til, at det ikke kunne være NF1, men snarere var Proteus syndrom, som *Joseph Merrick* havde haft, hvilket er en mere alvorlig sygdom end NF1[110].

Ashley Montagu udgav i 1971 bogen, The Elephant Man. A Study in Human Dignity[52], som var baseret på Treves optegnelser. Herfra stammer følgende citat:

»The hero of this story, »The elephant Man« whose real name was John Merrick, lived just shortly of twenty-six years, most of them spent in a living purgatory. Hideously deformed, malodorous, for the most part maltreated, constantly in pain, lame, fed the merest scraps, exhibited as a grotesque monster at circuses, fairs, and whereever else a penny might be turned, the object of constant expressions of horror and disgust.»

Montagu's bog dannede grundlag for efterfølgende teaterstykker og en film af samme navn. Derved skabte 'Elefantmanden' hurtigt både en øget opmærksomhed omkring NF1, men samme tilnavn har uden tvivl været med til at stigmatisere personer med NF1 yderligere gennem den tilhørende association, idet 'Elefantmanden' nemlig hurtigt blev en metafor for det grimmeste man kan forestille sig. Et menneskeligt uhyre. At have elefantmanden som rollemodel, må naturligvis rumme en tragisk stigmatisering, og associationen understreger såvel 'grimheden' ved NF1 og den medfølgende sociale degradering som en kummerlig cirkusattraktion. Montagu fortrød angivelig senere den furore som 'Elefantmanden' havde forårsaget, og ikke mindst dens bidrag til stigmatiseringen af personer med NF1[21]. Den øgede opmærksomhed om 'Elefantmanden' har dog utvivlsomt gennem tiden bidraget til en større velvilje og interesse for NF1, ikke mindst hvad angik støtte til forskningsinitiativer til en iøvrigt sjælden sygdom.

Ablon fandt i sin interviewundersøgelse af 60 personer med NF1, at lidt over halvdelen af de adspurgte havde oplevet forskellige depressionsgrader, bekymring og eller frygt for associationen mellem deres tilstand og billedet af 'Elefantmanden'. Der var i denne undersøgelsen ingen sammenhæng mellem identifikationsgraden med 'Elefantmanden' blandt de ramte voksne og alvorligheden eller synligheden af deres tilstand. Der var tilmed nogle personer, som havde NF1 i så mild en grad, at man under ingen omstændigheder kunne forestille sig en forværring der ville kunne medføre et så skæmmet udseende som Elefantmandens, som alligevel var mere forskrækkede end nogle af de personer, som havde NF1 i langt alvorligere grad. Men frygt og angst var primært knyttet til risikoen for defiguration, på trods af den potentielle risiko for andre alvorlige og måske livstruende komplikationer.

Andre lignende undersøgelser har også peget på, at mindre ansigtsdeformiteter faktisk kan opleves som en større psykologisk byrde fremfor en større ansigtsdeformitet[26,53]. *Lansdown* fandt at børn med mindre ansigtsdeformiteter generelt rapporterede et mindre selvværd, end børn med større ansigtsdeformiteter[53]. Dette resultat er bl.a. blevet brugt som

argument for, at selv mindre ansigtsdeformiteter kan give indikation for plastikkirurgiske indgreb, ligesom det kan nødvendiggøre psykologisk intervention. Det faktum, at belastningen ved en ansigtsdeformitet tilsyneladende ikke er proportionel med sværhedsgraden, er søgt begrundet med, at individer med mindre ansigtsdeformiteter skal bruge forholdsvis mere energi på at spekulere på, om andre nu lægger mærke til disse deformiteter, og måske driller eller påtaler dem. Hvis en person til gengæld har større ansigtsdeformiteter, ved han eller hun implicit, at andre umiddelbart bemærker disse, og personen er således vant til at mestre denne situation og eventuelle kommentarer. Det er velkendt, at ængstelse eller angst ofte forstærkes, hvis man ikke er i stand til at forudsige andre menneskers respons, og som anført tyder meget på, at en fysisk afvigelse bliver endnu mere stigmatiserende, såfremt den også inddrager ansigtet og eventuelt indebærer defiguration. Alt i alt peger ovenstående overvejelser således på, at tidlig terapeutisk intervention imod synlige, fysiske stigmata kan være en relevant forebyggelsesstrategi.

At skjule sit handicap

Goffman beskriver hvordan afvigeren med fx. et fysisk handicap, vil forsøge at skjule denne afvigelse fra omverdenen[13]. En måde at mestre et kosmetisk skæmmende handicap kan således være, at man gemmer sig bag tøj (fx. højhalsede bluser) og bevidst vælger tøj, som ikke afslører ens neurofibromer. Det gælder i høj grad ved NF1, og *Benjamin*[54] fandt at 44% dækkede sig til ved tøjvalg i et forsøg på at skjule skæmmende neurofibromer. Der var ingen sammenhæng mellem sygdommens medicinske alvorlighed og individets egen opfattelse af sygdommens sværhedsgrad.

En anden undersøgelse af unge med brandskader viste på tilsvarende vis, at det ikke var forbrændingsgraden som afgjorde, hvordan sygdommen blev mestret[55]. Det er dog ikke alle, som vælger tildækning som en mestringsstrategi, og for nogle kan strategien tilsyneladende være at de, om ikke direkte skilter med det fysiske handicap, så i det mindste ikke forsøger at skjule det[17].

En anden mestringsstrategi ved fysisk afvigelse kan bestå i, at man undgår fysisk nærkontakt med sin partner, og undgår at optræde nøgen sammen med andre. Isolation kan også være en form for mestring, omend den naturligvis ikke er særlig faciliterende for etablering af medmenneskelig kontakt. Mestringsstrategier behøver ikke at være bevidste valg. Hvis en person fx. har indlæringsvanskeligheder, vil en naturlig mestring af situationen være at opsøge erhverv, hvor disse evner ikke udfordres. Denne mestringsstrategi indebærer, at det mærkede individ i forhold til mange udfoldelsesmuligheder i praksis ikke har noget reelt valg.

Selvværd og stigma

Meget tyder på, at mennesker som har et positivt selvbillede generelt mestrer livsbegivenheders belastninger og fx. et nyopstået handicap bedre, end individer, som på forhånd har ringe selvværdsfølelse[42,56,57]. En persons grad af selvværd indgår således ofte som led i en mestringsstrategi. Ligesom stigma har en indvirkning på individets selvværd, har individets selvværd også en indvirkning på stigmatiseringsgraden. Dette illustreres måske allerbedst gennem et citat fra Muskelsvindfondens formand, *Evald Krogh*[20]:

»Det er næsten en grundlov, at hvis man ikke elsker sin egen krop, så kan man ikke forvente, at andre skal gøre det. Man kan da ikke invitere en pige ind i et eventyrland, hvis man ikke selv tror på det, der skal foregå. Man skal være tilfreds med den figur - eller skulptur - man kan tilbyde. Det andet handler om fantasi. Man kan

nemlig godt udnytte den skæve krop til noget dejligt og sjovt. Og jo mere man øver, træner og leger, des sjovere bliver det.«

Foreningsdannelse

At søge i forening kan være en mestringsstrategi, der, som tidligere omtalt, indebærer, at man indenfor foreningens rammer opnår en anti-mærkning, hvor den negative betydning ved at være afviger ophæves. Den mærkning, som uden for foreningen betragtes som afvigende, bliver i foreningen betragtet som »normalt«. Men netop den aktive søgen til en forening, kan indebære en forstærket mærkning, idet det netop er sidstnævnte, som er adgangsbilletten til foreningen. Dog er forudsætningen for overhovedet at søge en forening for et bestemt handicap eller stigma, i første omgang, at man tager mærket på sig og søger denne ligestilling, som foreningen kan tilbyde. Men dernæst yder foreningen ofte et fristed, hvor man fx. ikke skal bekymre sig om, hvad de andre tænker og en social sammenhæng, hvor andre mennesker gennem genkendelse forstår den mærkedes rolle og situation. I foreningens regi vil man også ofte i fællesskab kunne søge og udveksle gode copingsstrategier, empati og ikke mindst relevante oplysninger og erfaringer. Samtidig øges medlemmernes viden om sygdommen ofte ved at der i foreningen kommer læger og andre fagfolk ud og holder relevante oplæg for medlemmerne. Tilknytningen til en forening er dermed ofte for individet på godt og ondt et skridt på vejen til en status som den »professionelle patient«, hviket kan være en mestringsstrategi[14]. Herudover kan en såkaldt positiv sammenligning udgøre en mestringsstrategi, og i en forening vil der næsten altid findes medlemmer, som har det værre end én selv, hvilket for den enkelte både kan udgøre en form for afledning (»der er nogle, som har det sværere end mig«). Endelig kan foreningen give lejlighed til at møde personer, som kan fungere som rollemodeller for, hvordan man kan tackle NF1. Der findes dog også personer, som bevidst fravælger medlemsskab i en forening. *Ablon* fandt således i sin undersøgelse af 72 personer med NF1, at nogle ikke var medlem eller ikke deltog i foreningens arrangementer af frygt for at blive konfronteret med personer med NF1 i svær grad[21].

IV. GENERELT OM NEUROFIBRO-MATOSIS RECKLINGHAUSEN

Monogent nedarvet sygdom

Neurofibromatosis Recklinghausen (NF1) er en af de hyppigste monogent nedarvede sygdomme. Arvegangen er autosomal dominant, og nymutationsfrekvensen opgives til mellem 3.1×10^{-5} og 10.4×10^{-5} [59]. Penetransen er tæt på 100% ved 5 års alderen, hvorimod ekspressiviteten er variabel, selv inden for den samme familie. Disse forhold medfører at ca. 50% af alle personer med NF1 har raske forældre. Prævalensen af NF1 er anslået til 1/5000 eller 1/3000 i den samlede befolkning[59]. Man har på nuværende tidspunkt kendskab til cirka 600 personer herhjemme med NF1, men det reelle antal skønnes at være omkring 1000-1500 med NF1 i Danmark.

I 1987 blev genet for NF1 lokaliseret til kromosom 17[8] og lokus blev herpå endelig bestemt til 17q11.2 i 1989[60]. Lokus koder normalt for proteinet neurofibrin, og efter kortlægningen af NF1-genet er prænatal diagnostik i visse tilfælde blevet mulig, selvom denne dog fortsat ofte kræver en markøranalyse, hvilket forudsætter at mindst 2 familiemedlemmer har NF1. En nylig amerikansk udviklet mutationsanalyse er endnu for usikker, idet den kun kan opspore 70% af mutationerne. Da sygdommens sværhedsgrad herudover endnu ikke kan forudsiges, er det fortsat vanskeligt for familierne at afklare deres holdning til prænatal diagnostik.

Patogenesen ved NF1 er uafklaret. Oprindelig antog man, at de afficerede celler var deriveret fra den embryonale crista neuralis[61], men meget tyder på, at NF1-lidelsen snarere har en mesenchymal oprindelse[62]. Nyere forskningsresultater tyder på, at neurofibringenet normalt fungerer som et tumorsuppressorgen og en defekt heri (som ved NF1) kan derfor medføre manglende tumorsuppression[9]. Det har desuden vist sig, at mutationer i NF1-genet medfører visse ændringer i fibroblasternes opførsel[62], hvilket eventuelt kan medvirke til knudedannelsen hos patienter med NF1.

Diagnostiske kriterier

Hos klassiske fænotyper er diagnosen let at stille, men på grund af den betydelige variation i genekspressionen, kan der i visse tilfælde opstå diagnostiske problemer.

Fravær af en lettilgængelig diagnostisk test førte i 1987 til udarbejdelse af diagnostiske kriterier, hvoraf to eller flere skal være opfyldt ved NF1[63].

1. Seks eller flere café-au-lait pletter (> 5mm i diameter hos børn før puberteten, > 15mm efter puberteten).
2. To eller flere neurofibromer, eller eet plexiformt neurofibrom.
3. Fregner i aksil og/eller lyskeregion.
4. Optikus gliom.
5. To eller flere Lisch noduli.
6. Specielle ossøse forandringer (sphenoid dysplasi eller pseudoarthrose).
7. Førstegradsslægtning med NF1 i henhold til ovenstående kriterier.

Hos børn under fem år, hvor sygdommen endnu ikke er helt manifest, kan en diagnostisk DNA-test have stor værdi, i særdeleshed med henblik på forebyggelse af komplikationer[64].

Neurofibromer og Lisch noduli

Neurofibromer er benigne tumorer bestående af Schwannske celler, nervefibre og fibroblaster, og kan opstå langs enhver nerve. Selvom disse tumorer ses hos børn, udvikles de ofte

først i større omfang efter puberteten og en evt. graviditet[105]. I en nylig undersøgelse fandtes neurofibromer kun hos 15% af børn under 6 år med NF1[65]. Plexiforme neurofibromer, der også er benigne og histologisk ligner neurofibromer, er derimod sædvanligvis til stede ved fødslen, og er antagelig patognomiske for NF1. Neurofibromer kan give anledning til kosmetiske og lokale gener (tryk, smerter mv.) og kan i sjældne tilfælde undergå malign degeneration (se nedenfor).

Lische noduli er små pigmentcelleophobninger på iris, som ses hos de fleste voksne med NF1, men kun optræder hos omkring 30% af børn under 6 år med NF1[65].

Sphenoid dysplasi hos børn betragtes ofte som patognomisk for NF1. Den resulterende nedbrydning af orbitavæggen, kan medføre en pulserende exophtalmus[66,67]. Dysplastiske forandringer kan også medføre kongenit bøjning af de lange rørknogler (oftest tibia), hos børn med NF1, og kan variere fra en anterolateral vinkling til fraktur og evt. pseudoarthrose, som oftest vil optræde indenfor første leveår. Omkring 3% af ptt. med NF1 skønnes således at have kongenit anterolateral vinkling eller pseudoarthrose af tibia, og ved pseudoarthrose i tibia foreligger i 50-90% af tilfældene NF1[67,68,111].

Skoliose ses hyppigt ved NF1, og ca. 60% af alle ptt. med NF1 har en rygradsdeformitet, mens 2-3% af alle skoliosepatienterne har NF1 [67,68]. Rygsymptomerne ved NF1 debuterer næsten altid før 10 årsalderen. Der optræder sædvanligvis to typer skoliose hos NF1 ptt., hhv. med en karakteristisk kort-segmenteret, dysplastisk, skarpt vinklet kurve eller en skoliose som minder om idiopatisk skoliose. Skoliosen er oftest lokaliseret til thorakaldelen af columna, og er sædvanligvis progredierende[67,68].

Malignitet

Flere undersøgelser har vist øget forekomst af malignitet ved NF1, og en større dansk undersøgelse har fundet en samlet relativ risiko på 2.5[69]. I denne opgørelse udgjorde tumorer i nervesystemet 47% af de maligne tumorer, imod de forventede 2% i den samlede befolkning, og den mest hyppige hjernetumor var gliom. Hos børn med NF1 er optikus gliom den hyppigste tumor, og optræder antagelig hos omkring 1,5% til 15%, hvor Huson således i sin populationsundersøgelse fandt en forekomst på 1,5%, dog uden at have benyttet sig af billeddiagnostiske undersøgelser, og opsporede derved kun de symptomgivende opticusgliomer[70,71,112]. I de fleste tilfælde optræder opticus gliomet før 10-års adleren og ca. halvdelen af alle børn med optikus gliom forventes at have NF1[72,73]. I en nylig dansk undersøgelse var gennemsnitsalderen ved diagnostisering af optikus gliom 6,4 år og synsproblemer debuterede gennemsnitlig 2,1 år forud herfor[72]. Hos 69% blev gliomet opdaget p.gr.a. synsgener, mens der hos et endnu større antal fandtes abnorm øjenundersøgelse. Disse tal svarer til andre undersøgelser[71,72]. Man antager sædvanligvis at disse tumorer er selvlimiterende og ikke degenererer malignt, hvorfor afventende holdning kan være indiceret[70,71,74]. I de tilfælde hvor synet er truet, kan kirurgi, strålebehandling eller kemoterapi være indiceret, selvom effekten heraf er omdiskuteret[72,74-76].

Der synes hos børn også at være en sammenhæng mellem NF1 og leukæmi, og der er fundet en øget forekomst af nonlymfocytære leukæmier (specielt akut myelomonocystisk og kronisk myologen leukæmi) i forhold til den sædvanlige firfold overvægt af lymfocytære leukæmier hos børn[77]. I sidstnævnte undersøgelse havde de fleste børn med NF1 nedarvet sygdommen, hvilket var tilfældet for alle børn under to år. Der er også fundet øget forekomst af Wilms tumor og rhabdomyosarcom hos børn med NF1[78,79].

Neurofibrosarkomer optræder hyppigere hos patienter med NF1 end i baggrundsbefolk-

ningen, men ses overvejende i voksenalderen[80]. Der anslås ved NF1 at være en livstidsrisiko på 5% for neurofibrosarkom, og såvel malign udvikling i et allerede eksisterende plexiformt neurofibrom, som nydannet tumor er beskrevet[70,80].

Indlæringsvanskeligheder

Man har tidligere antaget at de fleste patienter med NF1 var psykisk udviklingshæmmede i mildere grad. Nyere studier har dog vist at det snarere drejer sig om specifikke indlæringsvanskeligheder. Således har flere undersøgelser vist at personer med NF1 har IQ indenfor normalområdet, omend lavere end deres raske søskende[81-84]. En nylig undersøgelse af IQ hos 40 børn med NF1 viste en topuklet fordeling med toppe ved IQ på hhv. 85 og 100, mens en anden nylig hollandsk undersøgelse af 45 børn med NF1 fandt en gennemsnitlig IQ på 89,9[85,109]. Der er hos børn med NF1 fundet indlæringsvanskeligheder i op til godt halvdelen af tilfældene, afhængig af hvilke kriterier der bruges herfor[81,85,86]. De intellektuelle begrænsninger hos børn med NF1 er ikke nødvendigvis relateret til sygdommens sværhedsgrad[83,85]. Specielt ses der en tilsyneladende øget forekomst af visuel-perceptuelle indlæringsvanskeligheder[81-83,87,88,109], som bl.a. kan medføre vanskeligheder ved indlæring, hukommelse, læsning og skrivning samt vanskeligheder ved at forstå og gengive tal og matematiske procedurer. Dette mønster afviger markant fra indlæringsvanskelighederne hos børn, som ikke har NF1, hvor sprogproblemer dominerer, mens visuel-perceptuelle vanskeligheder er sjældne[81]. En nylig undersøgelse har dog ikke kunnet genfinde samme distinkte profil for indlæringsvanskeligheder ved NF1[85]. Børn med NF1 beskrives ofte som impulsive, distrahérbare og de kan have besvær med at interagere i sociale relationer og aflæse sociale interaktioner[82,85].

Det har vist sig, at en pædagogisk indsats kombineret med brug af EDB i høj grad kan forbedre barnets indlæring, og medvirke til at støtte barnets svage, visuelle side. Specialpædagogisk indsats er ofte nødvendig.

Magnetisk Resonans (MR)-scanning af patienter med NF1 har vist områder med øget signal intensitet i T2-vægtede billeder, såkaldte *Unidentified Bright Objects (UBO)*, og nyere studier peger på, at UBO kan findes hos mere end halvdelen af alle børn med NF1[89-92]. UBO's synes ikke at være progressive[89-93], og de er oftest lokaliseret til capsula interna og basalganglier, men ses også i cerebellum og den subkorticale hvide substans. Det er fortsat uafklaret i hvilket omfang, at der er en association mellem forekomsten og antallet af UBO's og tilstedeværelsen af neurologiske problemer eller indlæringsvanskeligheder, men flere nyere undersøgelser[84,94] peger dog på en sådan sammenhæng. UBO synes ikke at være progressive[89-93].

Der findes hos børn med NF1 også en øget forekomst af lignende symptomer som ved *Deficits in Attention, Motor Control and Perception (DAMP)* med påvirkning af motorik og perception resulterende i nedsat fin- og grovmotorik, koordination, samt statisk og dynamisk balance[66,85,95]. Børn med NF1 kan derfor ofte profitere af målrettet sansemotorisk træning.

Øvrige psykosociale forhold

Udover undersøgelserne om indlæringsvanskeligheder har der kun været publiceret enkelte resultater vedr. psykosociale forhold ved NF1. En svensk undersøgelse har tidligere vist, at 33% af personerne med NF1 havde psykiatriske symptomer primært i form af depressive klager og angst[96]. I samme undersøgelse fandt man at 17% fik førtidspension og 44% havde ufaglært arbejde. En amerikansk undersøgelse har også påvist at familiær forekomst af NF1 var stærkt associeret med lav social klasse og sparsom uddannelse, hvilket i på-

gældende arbejde antages at være en sekundær følge af indlæringsvanskeligheder[85].

Andre kliniske forhold

Megaloencephali og makrokranium ses ofte hos børn med NF1. Knap halvdelen af børn med NF1 har en hovedomkreds som ligger over 98 percentilen. I langt de fleste tilfælde er dette et harmløst fænomen og der ses ingen associerede neurologiske problemer[66]. På grund af forekomsten af orale neurofibromer kan der opstå tandproblemer, ligesom vævksthæmning, pubertus præcox og forsinket pubertet er beskrevet[66]. En del ptt. med NF1 er generet af hudkløe og ømhed i knuderne, som kan være behandlingsrefraktær. En enkelt undersøgelse har dog peget på, at brug af et anti-histamin, i dette tilfælde Ketotifen, kan have nogen virkning[97].

Fæokromocytom ses hos cirka 1-2% af mennesker med NF1, dog ses dette stort set aldrig i barnealderen, men opstår typisk 30-årsalderen. Hypertension skønnes at optræde hos cirka 6% af patienterne, og er hyppigst essentiel[80,98].

Det er uafklaret i hvilket omfang, at hovedpine hyppigere ses blandt NF1-patienter end i normalbefolkningen[66,80].

Behandling og kontrol

Eftersom alle organer kan være afficerede ved NF1, bliver mange specialer naturligt inddraget i behandlingen af disse patienter. Behandling af en person med NF1 kræver specialerfaring, som lettes ved en overordnet koordineret multidisciplinær indsats (CMM)[66]. Behandling indebærer typisk fjernelse af generende neurofibromer samt forebyggelse eller behandling af tilstødende komplikationer, fx skoliose.

Selv om det er altafgørende med en koordineret indsats ved NF1, såvel i barnealderen som i voksenalderen, er denne indsats desværre i de fleste lande (herunder DK) fortsat meget tilfældig, og specielt for voksne gælder, at næsten ingen går til regelmæssig, lægelig kontrol og behandling. Det er ligeledes typisk, at hos fåtallet med NF1, hvor lægelig kontrol er struktureret, har dette fundet sted på patientens eget initiativ.

Comprehensive care for NF1

I den til Sundhedsstyrelsen indleverede behandlingsprotokol for NF1 foreslår man, at patienter med NF1 tilses på et lands- eller landsdelscenter på følgende tidspunkter:

1) Umiddelbart efter diagnosticeringen (uafhængig af patientens alder på diagnosetidspunktet).
2) Med ½-3 års intervaller under hensyntagen til patientens alder og sygdomsintensitet. Det individuelle forløb aftales mellem center, lokalafdeling og patient.
3) Ved forældre- eller patientønske, herunder ved tvivlsspørgsmål eller vanskelig diagnosticerbare tilfælde
4) Ved sværere tilfælde med stort behandlingsbehov (fx. symptomgivende tumordannelse, svære hud- og knogleforandringer).

Den initiale undersøgelse skal omfatte en grundig klinisk undersøgelse med fokus på såvel den motoriske som psykiske udvikling, hudmanifestationer og eventuel skoliose. Undersøgelsen skal også indeholde en øjenstatus, evt. MR-scanning af cerebrum, samt udredning af NF1 hos førstegradsslægtninge og genetisk rådgivning. Kontrolundersøgelserne skal foregå hvert år frem til 6 års alderen, og bør derefter fortsætte med et årligt besøg eller efter behov. Ved hver kontrol skal patienten gennemgå en grundig klinisk undersøgelse, ligesom der hos børn skal lægges vægt på de udviklingsmæssige forhold. Man bør også forud for skolestart foretage en grundig neuropsykologisk vurdering af barnet. Gentagne

MR-skanninger kan blive nødvendige på mere specifik indikation eller ved mistanke om optikusgliom.

Arbejdsgruppen bag NF1-protokollen foreslår også, at man i det lands- eller landsdelsdækkende center etablerer et tværfagligt samarbejde med specialerne pædiatri, neurologi, neurokirurgi, opthalmologi, otologi, ortopædi, dermatologi, neuropsykologi og ortodonti. Der bør endvidere foreligge et samarbejde med fysio- og ergoterapeuter samt socialrådgivere, og der skal være en lægelig koordinator for behandlingen af såvel børn som voksne med NF1. Værdien af den skitserede centrale indsats vil i høj grad afhænge af et velfungerende samarbejde med de lokale instanser, herunder lokalafdelinger og NF1-foreningen. Der anbefales også indførelse af vandrejournaler, for derved at lette kommunikation og koordination omkring patienten.

V. EGEN UNDERSØGELSE

Materiale og metode

Interviewundersøgelsen har haft til formål at foretage en socialmedicinsk karakterisering af en afgrænset gruppe med et sjældent handicap (NF1), og analysere denne gruppes problemer og livsvilkår.

I undersøgelsen er lagt særlig vægt på følgende aspekter hos personer med NF1:

- Den socialmedicinske profil: socialt netværk, social interaktion, social integration, livskvalitet samt sygdoms- og sundhedsadfærd.
- Sundhedstilstand: selvrapporteret helbredstilstand, symptomer og kroniske lidelser.
- Stigmatisering: primært i forhold til eget udseende, og til oplevelse af sig selv i relation til det sociale netværk, herunder betydning for kærlighedslivet.
- Egen viden: vedrørende sygdommens arvelighed, arvegang og mulighed for genetisk rådgivning, herunder holdning til sidstnævnte.

Undersøgelsen er en tværsnitsundersøgelse, som inkluderer såvel kvalitative som kvantitative data, og som primært er baseret på telefoninterview af 100 personer med NF1.

Projektet var godkendt af Videnskabsetisk Komité og Registertilsynet, og interviewene blev gennemført i perioden 1993-95.

Telefoninterviewformen blev foretrukket fordi mennesker med NF1 ofte har læseproblemer, hvorfor et stort frafald måtte imødeses, hvis man havde anvendt en spørgeskemaenquete. Spørgsmålene havde i de fleste tilfælde afgrænsede svarkategorier.

Rekruttering

Inklusionskriteriet til undersøgelsen var diagnosticeret NF1 samt at man var fyldt 18 år ved interviewet. Opfordring til at deltage i undersøgelsen blev sendt ud dels gennem NF1-foreningen (vedlagt medlemsbladet), dels via Arvebiologisk Institut på Panum (nu Afdeling for Medicinsk Genetik) og hudafdelingen på Rigshospitalet. NF1-foreningen havde på daværende tidspunkt 175 medlemmer over 18 år med NF1. Heraf indvilligede 113 personer i at deltage, dvs. en primær deltagelsesprocent på 65%. Der var dog 17 af disse 113, som senere udgik, bl.a. fordi de havde misforstået målgruppen, ligesom enkelte viste sig at være umulige at træffe på det opgivne telefonnummer, eller også var de helbredsmæssige forhold i den mellemliggende periode blevet forværret i en grad som medførte, at de alligvel ikke var i stand til at deltage. Der var tilsyneladende ingen som fortrød deres tilmelding.

Jeg gennemgik desuden systematisk Arvebiologisk Instituts arkiv over personer med NF1, som havde været i kontakt med instituttet. Ved denne gennemgang fandt jeg frem til 19 personer, som ikke i forvejen var medlem af NF1-foreningen, og der blev sendt tilmeldingsblanket ud til disse personer, hvoraf 2 (12%) tilmeldte sig. På samme måde gennemgik sekretæren på Rigshospitalets hudafdeling venligst afdelingens arkiv mhp. opsporing af patienter med NF1, og der blev herfra udsendt 10 invitationer, hvoraf 2 (20%) ønskede at deltage. Der var således alt i alt 93 (93%) af deltagerne, som var medlem af NF1-foreningen, dvs. at 53% af NF1-foreningens voksne medlemmer var repræsenteret i undersøgelsen. Eftersom langt hovedparten af de adspurgte således var medlem af NF1-foreningen, er resultaterne primært repræsentativ for dette baggrundsmateriale og tilhørsforhold.

Som følge af bl.a. meget tilfældig varetagelse af kontrol og behandling af patienter

med NF1 på rekrutteringstidspunktet blev selve opsporingen af personer med NF1 således meget besværlig. Den største velvillighed over for deltagelse i nærværende projekt blev mødt af NF1-foreningens medlemmer. Disse medlemmer har aktivt søgt medlemskab af foreningen for at få yderligere viden og mødes med andre, og der er i NF1-foreningen en udbredt positiv holdning til at støtte igangværende projekter, som kan komme mennesker med NF1 til gode. Samme holdning behøver ikke at gøre sig gældende blandt personer, som udelukkende har haft kontakt til en hudafdeling eller Arvebiologisk Institut, men tilsyneladende ikke har ønsket medlemskab i en forening. Andre vil givetvis ikke konfronteres med deres handicap ved kontakt til NF1-foreningen, og ønsker derfor på samme måde heller ikke at deltage i en undersøgelse vedr. NF1.

Spørgeskema

Spørgeskemaets opbygning

Spørgeskemaet blev nøje tilrettelagt efter projektets formålsbeskrivelse. Således indeholdte spørgeskemaet spørgsmål vedr. demografiske forhold, ægteskabelige forhold, skoleforhold, selvvurderet helbred, tilknytning til sundhedsvæsenet, stigmatisering, sociale netværk, livskvalitet samt genetisk viden og holdning hertil (se bilag 1). I spørgeskemaet indgik i alt 121 spørgsmål, hvoraf de adspurgte hovedsagelig fik stillet et spørgsmål og få afgrænsede svarmuligheder.

En del af spørgsmålene har tidligere været brugt i andre spørgeskemaundersøgelser, bl.a. stammer visse spørgsmål fra DIKE's undersøgelser over »Sundhed og Sygelighed« i Danmark[10], og disse spørgsmål blev inkluderet for at opnå et sammenligningsgrundlag. Andre spørgsmål blev udformet specielt til NF1-gruppen. Da gruppen af NF1-patienter er lille, var det ikke muligt at gennemføre en egentlig pilotundersøgelse af spørgeskemaet, men dette blev først afprøvet gentagne gange på få udvalgte personer med NF1.

Under interviewet vidste jeg naturligvis hvem jeg talte med, men herefter blev alle data anonymiserede efter nummer.

Besvarelse af spørgeskemaet

I forbindelse med deltagernes tilmelding til undersøgelsen opgav den pågældende såvel telefonnummer som et eventuelt belejligt opringningstidspunkt. Herefter blev interviewpersonerne ringet op, og interviewet blev gennemført efter en kort indledende samtale. Jeg bestræbte mig på at sikre, at den adspurgte var alene under interviewet og derved fx. ikke var tvunget til at tage hensyn til eventuel ægtefælles eller barns påhør og nærvær.

Ved telefoninterview skal man som spørger naturligvis være opmærksom på, at man ikke virker ledende i sin måde at stille spørgsmålene på. For at sikre en kontinuitet og ensartethed i spørgeteknikken, gennemførte jeg selv alle interviewene og tilstræbte at stille spørgsmålene på en helt neutral måde. Det er min fornemmelse, at alle de adspurgte forstod spørgsmålene efter hensigten, selv om enkelte spørgsmål undertiden krævede let uddybning.

Netop fordi jeg i samtalen med den interviewede fik en klar fornemmelse af, om vedkommende havde forstået spørgsmålet korrekt, undgik jeg ved valget af telefoninterview at spørgsmålene blev misforstået. Telefoninterviewformen viste sig mere tidskrævende end først forventet, og en typisk varighed var 45-60 minutter. Interviewene krævede stor opmærksomhed hos såvel den interviewede person som hos intervieweren, hvilket bestyrker valget af denne metode. Hvis de adspurgte skulle have svaret skriftligt på det ret omfat-

tende spørgeskema, må det antages at mange ville have undladt at deltage i undersøgelsen. Et ligeværdigt alternativ til telefoninterviewformen ville have forudsat personlig tilstedeværelse under interviewene, hvilket ville have været betydelig mere ressourcekrævende. En betydelig fordel ved en sådan interviewform ville have været inddragelse af non-verbal kommunikation, herunder kropssprog.

Besvarelserne blev som anført anonymiserede, men eftersom deltagerne under interviewet kendte mit navn og projekt, og jeg omvendt vidste, hvem jeg talte med, kan der ved besvarelse af lidt prekære spørgsmål, fx. om det daglige alkoholforbrug eller ensomhed, forekomme en vis bias som følge af manglende anonymitet i interviewsituationen. De interviewede kan også ved visse spørgsmål have forsøgt en vis idealisering hvad angår fx. egenomsorg. Der var dog ingen som tilkendegav et ubehag ved interviewformen.

Sammenligningsgrundlag

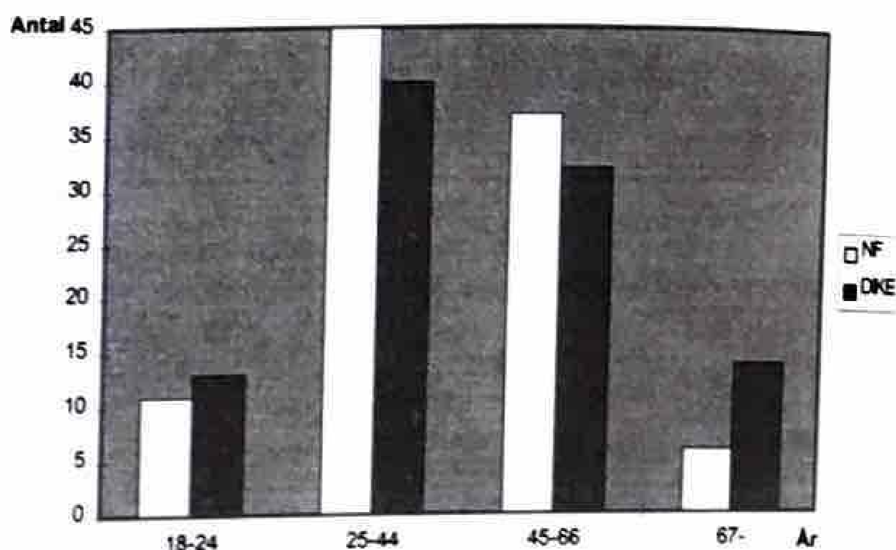
I flere tabeller og opgørelser sammenlignes resultaterne med data fra DIKEs »Sundhed og sygelighed i Danmark 1994«[10]. Denne undersøgelse bygger på strukturerede interview af 4668 voksne personer, hvaraf 47,9% var mænd og 52,1% var kvinder. Der indgik ingen institutionaliserede personer i undersøgelsen. Af figur 1 fremgår aldersfordelingen i hhv nærværende undersøgelse og DIKE's svarpopulation.

Aldersfordelingen er ikke signifikant forskellig i de to materialer. I nærværende undersøgelse indgår 73% kvinder og 27% mænd, men hvor data skønnes at være afhængig af køn, er disse opdelt herefter, for derved at kunne drage nytte af sammenligningsmulighederne med DIKE. Gundelach og Riis opgørelser fra »Danskernes Værdier i 1990« bruges som sammenligningsgrundlag i en enkelt tabel. Denne opgørelse er baseret på spørgeskemainterview af 1030 tilfældigt udvalgte danskere over 18 år, og skønnes mht. alders- og kønsfordeling at være repræsentativ for den voksne, danske befolkning[11]. Herudover stammer øvrige sammenligningstal fra Danmarks Statistik .

Skoleuddannelse

Inddelingen af skoleuddannelse svarer til den af Danmarks Statistik anvendte inddeling. Således svarer *Grundskole* til en almindelig folke-

Figur 1.



skoleuddannelse, *Almen gymnasial* til en studentereksamen eller HF-eksamen, *Erhvervsgymnasium* til fx. lærlingeuddannelser inden for handels- og kontorfag, jern- og metaluddannelser, byggetekniske skoler eller 1. og 2. del af EFG-uddannelserne, sygehjælper, *Kort videregående uddannelse* til fx. børnehavepædagog, elektroinstallatør, maskintekniker, skuespiller, byggetekniker osv., *Mellemlang videregående uddannelse* til folkeskolelærer, journalist, bibliotekar, HD 1. og 2. del, HA, teknikumingeniør, sygeplejerske eller jordemoder, *Lang videregående uddannelse* til gymnasie- og hflæreruddannelse, cand.mag, læge, cand.merc eller jurist.

Body Mass Index

I undersøgelsen blev Body Mass Index (BMI) anvendt som et mål for de adspurgtes vægtfordeling. BMI (kg/m2) udregnes ved at dividere kropsvægten i kg med kvadratet på højden målt i meter. BMI afspejler ikke fedtmængden i kroppen, men anvendes ofte som et indirekte mål for graden af overvægt, idet BMI under 20 repræsenterer undervægt, 20-25 er optimalvægt, 25-30 er overvægt og BMI over 30 svarer til svær fedme[12].

Statistik

Undersøgelsens svarpopulation betragtes som værende repræsentativ for personer med NF1, som har tilknytning til NF1-foreningen. Til den statistiske bearbejdelse er anvendt en PC-baseret statistikpakke (SPSS). Statistisk signifikans blev opfattet ved $p<0.05$ ved enten almindelig Pearson test eller Mantel-Haenszel test for lineære sammenhænge.

Kvalitative del

Undersøgelsens kvalitative del består af 8 interviews med hhv. 2 mænd og 6 kvinder (20-53 år). Disse interviews var baseret på semistruktureret oplæg og de indeholdt såvel spørgsmål om demografiske forhold som om opvækst, sygelighed og personlige erfaringer med at leve med NF1, herunder eventuel stigmatisering. Alle 8 personer var medlem af NF1-foreningen. Interviewene foregik på tomandshånd og under private forhold.

De kvalitative interviews indgår i afhandlingens diskussionsdel, og de anførte navne er alle opdigtede, og de medvirkende personer forbliver således anonyme.

VI. RESULTATER

Køn og alder

Aldersfordelingen blandt de 100 telefoninterviewede var omtrent ligeligt fordelt fra fødselsår 1922 og frem til 1976, på interviewtidspunktet var den yngste18 år og den ældste 70 år. Dog var 29% født i perioden 1960-70, dvs. de på interviewtidspunktet var mellem 24 og 34 år. Kønsfordelingen var skæv, idet 73% af de adspurgte var kvinder og 27% var mænd. Denne fordeling afspejler NF1-foreningens medlemsfordeling, idet 70% af foreningens medlemmer med NF1 er kvinder.

Vægt

Tabel 1 viser de adspurgte mænds og kvinders vægtfordeling udtrykt ved BMI (Body Mass Index). Det fremgår, at færre havde en optimalvægt i sammenligning med DIKE's normalbefolkning. Flere mænd og kvinder havde svær fedme, ligesom flere kvinder havde undervægt. Forekomsten af svær fedme var specielt fremtrædende hos mænd, idet 41% af mændene havde svær fedme, mens dette tal i DIKE-materialiet var 8%. For kvindernes vedkommende var 31% undervægtige, i forhold til 18% i DIKE's materiale.

Tabel 1.

Vægtfordeling	NF1-gruppen %	Normalbefolkning* %
Mænd	n=27	
Undervægt	4	5
Optimalvægt	37	51
Overvægt	19	36
Svær fedme	40	8
Kvinder	n=73	
Undervægt	31	18
Optimalvægt	37	54
Overvægt	18	21
Svær fedme	14	7

* DIKE

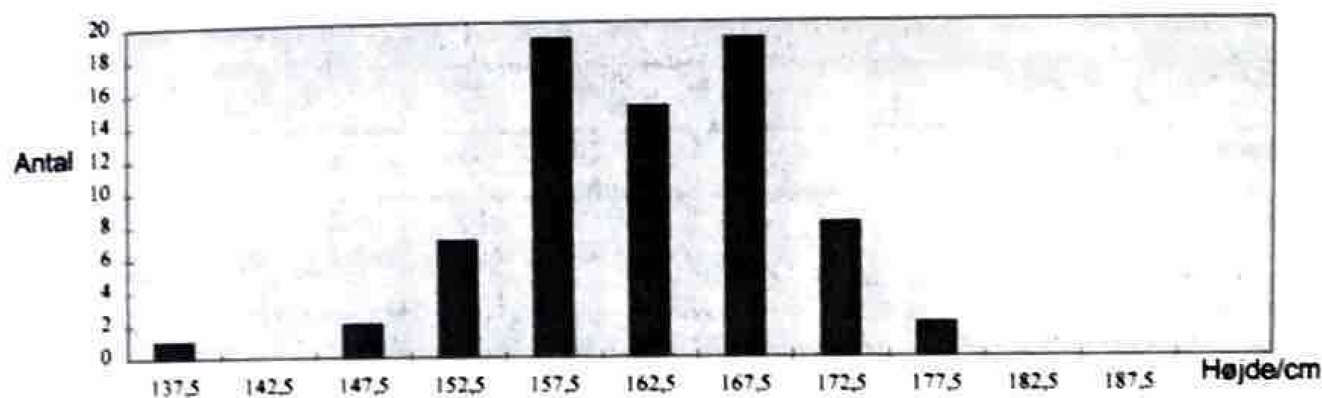
Højde

Kvinderne havde en gennemsnitshøjde på 161,7 cm (SEM), mens mændene gennemsnitlig målte 171,3 cm. Figur 1 og 2 viser højdefordelingen for hhv. kvinder og mænd. Forskellen mellem kvinder og mænd var cirka 10 cm, hvilket svarer til den forskel, som man normalt finder.

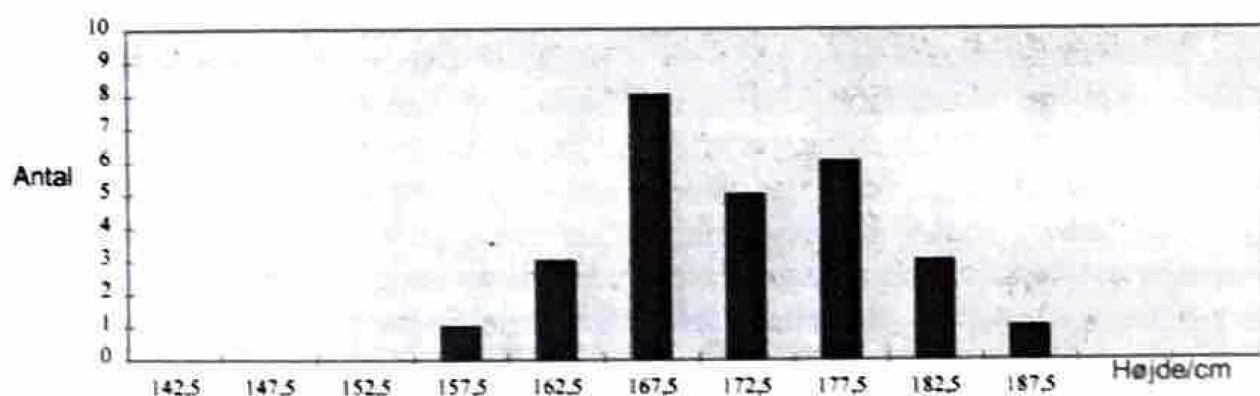
Til sammenligning var gennemsnitshøjden i normalbefolkningen i 1993 hhv. 180,5 cm for mænd(sessionshøjden) og 168,5cm for kvinders vedkommende i samme alder (Jørn Müller, personlig meddelelse). Hertil skal tilføjes, at mænd i18-års alderen kan forventes at vokse yderligere. Herved bliver højdedifferencen for mænd med NF1 versus normalbefolkningen formentlig endnu større. Det gælder ikke i helt samme grad for kvinder.

Boligforhold

Af Tabel 2 fremgår, at 43% boede i ejerbolig (hus og ejerlejlighed), mens 46% boede i lejebolig og 11% fortsat boede hjemme. I Tabel 3 ses, at 26% af de adspurgte boede alene, mens 57% boede sammen med ægtefælle eller samlever, og 11% boede sammen med deres forældre. Opdelt på køn var det 10% (7) af kvinderne og 15% (4) af mændene, som boede hjemme. Ingen af de adspurgte boede i kollektiv eller på institution.



Figur 2. Højde (kvinder)



Figur 3. Højde (mænd)

Tabel 2.

Ejer-eller lejerbolig	NF1-gruppen % n=89**	Normalbefolk.* %
Eget hus	44	50
Lejet hus	10	11
Lejlighed	42	34
Ejerlejlighed	4	5

* DK's Statistik 1991

Tabel 3.

Bofællesskab	NF1-gruppen %	Normalbefolk.* %
Alene	26	32
Hos forældre	11	9
Ægtefælle/samlever	57	43
Alene med børn	6	4
Anden boligform	0	12

* DK's Statistik 1992 for personer over 16 år

Uddannelses- og erhvervsforhold

Tabel 4 viser de adspurgtes uddannelse. Der var 31%, som kun havde en grundskoleuddannelse og ingen gymnasie- eller erhvervsuddannelse, hvilket er betydeligt flere end i normalbefolkningen, hvor det tilsvarende tal er 21%. Der var 24%, som kun havde 7klasse eller mindre. En erhvervseksamen var gennemført af 53%, mens 41% ikke havde taget nogen uddannelse efter grundskolen og 6% var i færd med en videreuddannelse. Blandt de adspurgte var der ikke nogen signifikant forskel mellem kvinders og mænds skoleuddannelse.

Den erhvervede uddannelse påvirker naturligvis fordelingen af socioøkonomiske grupper, hvilket fremgår af Tabel 5. Det fremgår, at der i NF1-gruppen var 23% arbejdsløse i forhold til 7% arbejdsløse i normalbefolkningen. Tabel 5 viser også, at NF1-gruppen omfattede flere ikke-faglærte men færre funktionærer og selvstændige end normalbefolkningen.

Af de 54 personer, som var uden for erhverv (dvs. studerende, hjemmegående, pensionister eller arbejdsløse) havde 26% (14 personer) aldrig haft noget arbejde. Blandt de adspurgte, som havde været eller var i arbejde(86 perso-

Tabel 4.

Uddannelse	NF1-gruppen %	Normalbefolkning * %
Grundskole	31	21
Almen gymnasial udd.	4	5
Erhvervsgymnasium	41	46
Kort videregå. udd.	15	4
Mellem. videregå. udd.	2	8
Lang videregå. udd.	1	3
Igangværende udd.	6	13

* DK's Statistik 1992

Tabel 5.

Stillingsgrupper	NF1-gruppen %	Normalbefolkning * %
Selvstændige	4	8
Funktionærer	12	37
Faglærte	7	10
Ikke-faglærte	23	14
Arbejdsløse	23	9
Uden for erhverv**	28	22
Folkepensionister	3	IA

* DK's statistik 1992, 6-66 år

** førtidspensionister, hjemmegående og studerende

ner) havde 55% inden for de seneste 10 år haft 2 eller færre arbejdspladser, mens resten havde haft flere arbejdspladser, og 1 havde haft ialt 8 arbejdspladser i denne periode.

Skoleproblemer

Af Tabel 6 fremgår fordelingen af skoleproblemer blandt NF1-gruppen. Der var 89% procent, som havde mindst ét af de nævnte problemer i tabel 6, og kun 11% havde slet ikke oplevet vanskeligheder i skolen. Hvis man ser bort fra mobning og drillerier, havde ialt 86% haft skoleproblemer. Der var 64%, som gav udtryk for koncentrationsbesvær og 59% havde haft problemer med at læse. Der var ialt 60%, som havde været udsat for mobning af den ene eller anden grund.

Selv om 86% havde haft problemer af fag-

Tabel 6.

Vanskeligheder med :	NF1-gruppen Ja %
Læsning	59
Matematik og regning	55
Koncentration	64
Tale	35
Syn	42
Bevægelse	42
Drilleri og mobning på grund af udseende	39
Drilleri og mobning på grund af andre ting	46

lig karakter i skolen, var det kun 40% som modtog en eller anden form for målrettet pædagogisk indsats og specialundervisning, mens flere af disse 40 havde fået specialundervisning i flere fag. Der var flest som havde modtaget specialundervisning i læsning, nemlig 36%, mens 18% havde fået taleundervisning.

Det fremgik også af spørgeskemaerne, at kun hos 8% af de adspurgte vidste skolen, at de havde NF1, mens skolen hos resten var uvidende om diagnosen. Af dem som havde haft problemer i skolen, mente 52%, at disse problemer hang sammen med at de havde NF1, mens resten enten ikke mente, der var nogen sammenhæng, eller var i tvivl herom. Der var 25%, som følte, at deres skoletid havde været dårlig eller direkte forfærdelig, og 32% følte, at skoletiden hverken havde været god eller dårlig, mens resten (43%) følte, at den havde været god.

Der var 29% som angav, at NF1 havde gjort det lidt eller meget sværere for deres valg af arbejde, mens 67% mente, at NF1 ikke havde haft nogen betydning.

Indkomsterstattende ydelser og sociale ydelser

I NF1-gruppen modtog 54% en eller anden form for social ydelse, og Tabel 7 viser fordelingen af indkomsterstattende ydelser i denne gruppe. Supplerende sociale ydelser blev modtaget af 16% af de adspurgte og i denne gruppe modtog 6% hjemmehjælp, 2% hjemmesygeplejerske, 1% støtte til invalidebil, 8% diverse hjælpemidler, 4% hjælp til boligændringer, 1% bistandstillæg, 1% plejetillæg, 3% invaliditetsydelse, 9% medicintilskud og 5% dækning af kørselsudgifter. Der var ikke nogen statistisk forskel på kvinders og mænds tildeling af indkomsterstattende ydelser eller sociale ydelser iøvrigt.

Tabel 7.

Indkomsterstattende ydelser	NF1-gruppen n=100 %	Normalbefolkning* %
Arbejdsløshedsunderstøt.	14	9
Sygedagpenge	7	4
Kontanthjælp	4	4
Førtidspension	20	5
Efterløn	1	2
Folkepension	6	14
SU	2	4
Ingen	46	58

* Danmarks Statistik 1992

Indkomstforhold

Af Tabel 8 fremgår NF1-gruppens skattepligtige bruttoindkomst i 1992. Den gennemsnitlige indtægt for den danske befolkning (alle skattepligtige personer over 15 år) var i 1992 159.000 kr., mens den for lønmodtagere var 194.700 kr i gennemsnit. Der var signifikant forskel ($p < 0.05$ (0,00001) i NF1-gruppen mellem kvinders og mænds lønfordeling. Således befandt 70% af mændene sig i indkomstgrupperne 4-6 (jvnf. Tabel 8), mens 75% af kvinderne befandt sig i grupperne 1-3.

Tabel 8.

Skattepligtig bruttoindkomst (1992) Kroner	NF1-gruppen
1. Under 50.000	19
2. 50.-99.000	19
3. 100.-149.000	25
4. 150.-199.000	28
5. 200.-249.000	6
6. 250.-299.000	3

Socialt netværk

Ægteskabelige forhold

Tabel 9 viser de adspurgtes ægteskabelige status. Der var 59%, som indgik i et parforhold, og 48% var gift. Den gennemsnitlige varighed af de faste parforhold var 22 år (1-53 år), og 50% havde været i det pågældende parforhold i mere end 20 år. Det var bemærkelsesværdigt, at 14% ikke på noget tidspunkt havde haft et parforhold, og det gennemsnitlige antal parforhold pr. person var 2.

Familieforhold

Blandt de adspurgte var 42% barnløse, hvor 38% af kvinderne og 52% af mændene ikke havde børn. Resten havde mellem 1 og 4 børn. Af tabel 10 fremgår kvinderne i NF1-gruppens alder for at få børn, sammenlignet med normalbefolkningen. Det fremgår heraf, at færre kvinder blandt NF1-gruppen får børn, end blandt normalbefolkningen. Lignende tal har ikke været mulige at fremskaffe vedr. mænd. Der var da også 15% som anførte, at de havde undladt at få børn p.gr.a. risikoen for at videregive sygdommen til deres afkom, mens 69%

Tabel 9.

Juridisk ægteskabelige status	NF1-gruppen %	Normalbefolkning (*) %
Ugift	43	34
Gift eller separeret	48	50
Enkestand	2	8
Fraskilt	7	8

(* Danmarks Statistik 1991)

Tabel 10.

Andel af kvinder i forskellige aldersgrupper, som har fået mindst 1 barn.	NF1-gruppen %	Normalbefolk.* %
20 år	0	6
25 år	14	32
30 år	58	69
35 år	58	83
40 år	80	87
45 år	81	90

* Ifølge Danmarks Statistik 1994

Tabel 11.

Kontakt med familie	Kvinder (n=73) %	Mænd (n=27) %	NF1-gruppen (n=100) %	Norm.befolk.* %
dagligt/ugentl.	81	59	75	61
Månedligt	14	19	15	27
Sjældnere	5	22	10	12

* DIKE

ikke tillagde denne risiko afgørende betydning, og resten (16%) endnu ikke havde overvejet at få børn. Der var 48%, som havde et familiemedlem med diagnosticeret NF1, hvorimod 27% ikke mente at have afficerede familiemedlemmer, og 25% angav usikkerhed omkring besvarelsen af dette spørgsmål. Blandt de sidstnævnte (25 personer) var der 3 adopterede, som ikke havde kendskab til deres biologiske forældre.

Kontakt til venner og familie

Af tabel 11 og 12 fremgår de adspurgtes netværk og kontakt til familie og venner. Der var signifikant (Mantel-Haenszel p=0,02) forskel mellem kvinders og mænds kontakt til deres familie, og mændene havde oftere kun sparsom kontakt til familien i forhold til kvinderne. Således angav 22% af mændene at de aldrig havde kontakt til deres familie, mens kun 3% af kvinderne var i en tilsvarende situation. Der var ikke nogen signifikant forskel mellem kvinder og mænd, når det drejede sig om kontakt til venner og bekendte. Der var 24% som gav udtryk for, at de ikke havde nogle venner, som de kunne tale godt med, mens 27% havde en enkelt ven, som de kunne tale godt med, og 41% havde 2-4 fortrolige venner. Der var signifikant flere blandt NF1-gruppen som angav sparsom kontakt til venner og bekendte, end blandt normalbefolkningen. Der var 20% som anførte, at de ikke havde nogle familiemedlemmer, som de kunne tale godt med, mens 24% angav et enkelt og 44% havde 2-4 sådanne familiemedlemmer. Blandt de adspurgte som var i parforhold (59 personer) kunne 58% altid tale med deres partner om problemerne, mens 32% af og til kunne, og 10% ikke kunne.

Forhold til arbejdskammerater

I NF1-gruppen var 46% i arbejde, og heraf gav 70% udtryk for, at de havde et meget godt forhold til deres kollegaer, mens 23% anførte at forholdet var godt. Der var ingen, som gav udtryk for, at forholdet til arbejdskollegaer var dårligt, og 41% havde kontakt til arbejdskollegaer i deres fritid.

Der var ingen signifikant forskel mellem de adspurgte mænd og kvinder mht kontakt til familien og venner eller ensomhedsfølelsen (Tabel 12-13).

Foreningstilknytning

Der var 93% af de adspurgte, som var medlem af NF1-foreningen, og 9% havde kontakt til foreningen 1-2 gange om måneden. Men størsteparten (75%) havde sjældnere kontakt til foreningen, og resten havde ingen kontakt hertil. Der var ingen signifikant forskel mellem kvinders og mænds foreningstilknytning, udover den tidligere omtalte skæve foreningsrekrute-

Tabel 12.

Kontakt med venner og bekendte	NF1-gruppen %	Normalbefolkning* %
Dagligt/ugentligt	60	68
Månedligt	25	24
Sjældnere	15	8

* DIKE

Tabel 13.

Er alene, trods lyst til at være sammen med andre	NF1-gruppen %	Normalbefolkning* %
Nej	48	70
Et par gange om måneden	38	11
Et par gange om ugen	8	15
Dagligt	6	3

* DIKE

ring, hvor 75% af foreningens medlemmer er kvinder. Sidstnævnte kønsfordeling blev ligeledes afspejlet i kønsfordelingen blandt de interviewede.

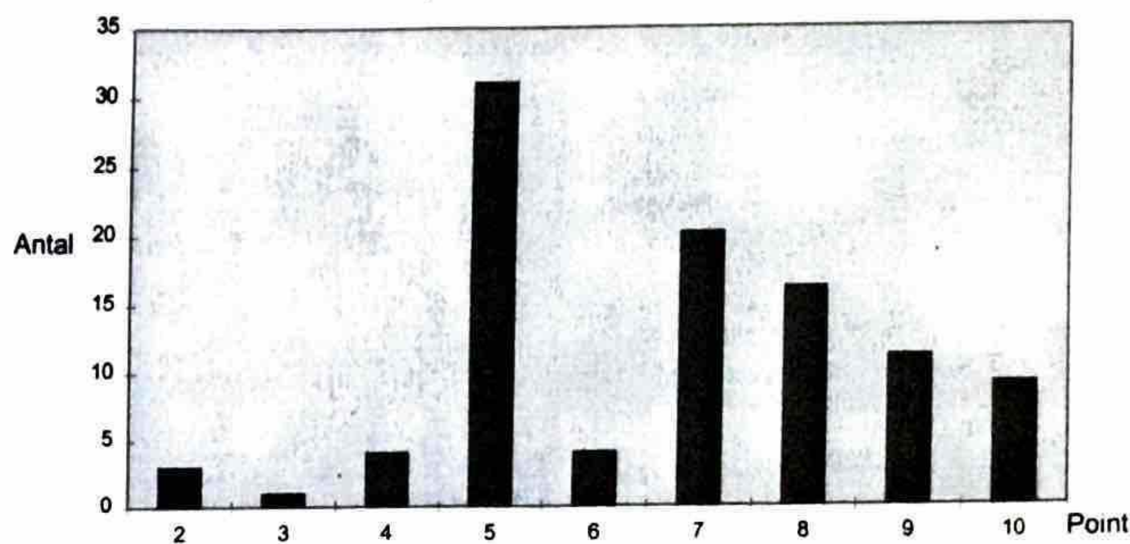
Fritidsaktiviteter

Interviewpersonerne blev spurgt om de gik i biografen, teater, på museum, til koncerter eller sportsarrangementer. Der var 40%, som ikke deltog regelmæssigt i sådanne arrangementer. Blandt de personer, som deltog i sådanne fritidsinteresser, var der flest som regelmæssigt gik til koncerter (30%). Deltagerne blev også spurgt om de selv tog aktivt del i fritidsaktiviteter. Svarmulighederne var her aftenskole, foreningsliv, bankospil, menighedsrådsmøder, fagforening og andet (motion). Disse aktiviteter var mere populære, og 82% deltog heri. Der var således 39%, som gik til én aktivitet, mens 30% gik til to alktiviteter og 13% til tre aktiviteter.

Livskvalitet

Interviewpersonerne blev bedt om at vurdere deres livskvalitet på en skala fra 1 til 10, hvor 10 var det højeste. Gennemsnittet for de adspurgtes livskvalitet var 6,7 (spænvidde 2-10). Figur 4 viser fordelingen af de adspurgtes angivelse af deres livkvalitet. De blev også bedt om at karakterisere deres generelle tilfredshed og humør, og besvarelserne heraf fremgår af Tabel 14 og 15.

Figur 4. Livskvalitet. Minimum =0 point, maximum = 10 point



Tabel 14.

Tilfredshed	NF1-gruppen %	Gundelach %
Meget tilfreds	28	49
Nogenlunde tilfreds	42	36
Hverken tilfreds / utilfreds	9	10
Lidt utilfreds	16	3
Meget utilfreds	5	3

Tabel 15.

Humør	NF1-gruppen %
Udmærket	25
Godt	21
Nogenlunde	8
Dårligt	5
Svingende	41

Helbredsforhold

Tabel 16.

Selvvurderet helbred	Kvinder (n=73) %	Mænd (n=27) %	NF1- ialt (n=100) %	Normalbefolk.* %
Meget godt	33	48	37	80
Nogenlunde	51	33	46	14
Dårligt	14	15	14	4
Meget dårligt	3	4	3	2

* DIKE

Tabel 17.

Hvor hårdt mener du selv, at du er ramt af NF1?	NF1-gruppen %
Meget hårdt	18
Moderat	45
Mildt	25
Meget lidt	12

Sygelighed

Tabel 18.

Symptomer og gener inden for sidste 14 dage	NF1-gruppen %			Normalbefolkning %		
	meget %	lidt %	ialt %	meget %	lidt %	ialt %
Ondt i skulder eller nakke	17	43	60	10	17	28
Ondt i ryg eller lænd	19	39	58	10	16	26
Ondt i arme, hænder, ben, knæ, hofter el-ler led	15	35	50	10	12	22
Ondt i musk-lerne	16	26	42	UO	UO	UO
Ondt i knud-erne	11	28	39	UO	UO	UO
Hovedpine	17	35	52	6	11	17
Hjertebanken	5	19	24	1	3	4
Ængstelse, nervøsitet, uro og angst	9	27	36	2	3	6
Søvnbesvær	18	25	43	4	6	10
Nedtrykthed, deprimeret, ulykkelig	9	32	41	3	3	6
Træthed	30	35	65	5	9	14
Kløe	18	34	52	2	4	6
Ondt i maven	3	21	24	4	3	6
Tynd/hård mave	8	31	39	2	4	6
Nattesved	16	18	34			
Forkølelse, hoste, snue	8	25	33	5	9	14
Åndedrætsbesvær,forpustethed	8	17	25	3	3	6
Mindst et symp-tom	UO	UO	97	UO	UO	73

*DIKE

UO: Uoplyst

Tabel 19.

Symptomer og gener inden for 14 dage	NF1-gruppen Kvinder %			NF1-gruppen Mænd %		
	meget %	lidt %	ialt %	meget %	lidt %	ialt %
Ondt i skulder eller nakke	18	49	67	15	26	41
Ondt i ryg eller lænd	21	37	58	15	41	56
Ondt i arme, hænder, ben, knæ, hofter eller led	15	33	48	15	41	56
Ondt i musk-lerne	15	21	36	19	5	24
Ondt i knuderne	12	25	37	7	37	44
Hovedpine	18	41	59	15	15	30
Hjertebanken	7	23	30	7	19	26
Ængstelse, nervøsitet, uro og angst	10	30	40	7	19	26
Søvnbesvær	19	26	45	15	22	37
Nedtrykthed, deprimeret, ulykkelig	11	37	48	4	19	23
Træthed	30	37	67	30	30	60
Kløe	16	36	52	22	29	51
Ondt i maven	3	19	22	4	26	30
Tynd/hård mave	7	32	39	11	29	42
Forkølelse, hoste, snue	7	23	30	11	30	41
Åndedrætsbe-svær, forpustethed	7	19	26	11	11	22

De hyppigst anførte symptomer i NF1-gruppen var træthed (65%), ondt i ryg eller lænd (58%), hovedpine (52%), kløe (52%) og ondt i arme, hænder, ben, knæ, hofter eller led (50%). Desuden klagede 43% over søvnbesvær, mens dette symptom kun forekommer hos 10% af normalbefolkningen. Som det fremgår af Tabel 18 afviger symptommønsteret i NF1-gruppen en del fra DIKE's baggrundsmateriale, hvor flest klagede over symptomer fra nakke eller skulder (28%), ryg eller lænd (26%), og arme, hænder, ben, knæ, hofter eller led (22%) samt hovedpine (17%).

I Tabel 19 ses en kønsopdeling af symptom-

mønsteret i NF1-gruppen. Der var ingen signifikant kønsforskel i hyppigheden af de fleste symptomer, der var dog signifikant (Mantel Haenszel p=0.02) flere kvinder end mænd, som klagede over smerter i skulder og nakke, hhv. hovedpine (Mantel Haenszel p= 0,004). Der var også en tendens til, at flere kvinder end mænd klagede over nedtrykthed (11% versus 4%), men denne forskel var dog ikke signifikant.

Der var i NF1-gruppen 97% som angav, at de var generet af mindst et symptom, hvorimod dette tal var 73% i DIKE's normalmateriale.

Tabel 20.

Har/har haft følgende sygdomme	Har %	Har haft %
Sukkersyge	2	3
Nervøse lidelser	2	3
Epilepsi	3	5
Lammelse i dele af kroppen	10	3
Forhøjet blodtryk	18	5
Blodprop i hjertet	1	UO
Blodprop i hjernen	1	1
Kronisk bronchitis	11	1
Astma	7	4
Høfeber	17	3
Mavesår	2	9
Galdesten	1	2
Nyresten	2	3
Menstruationsbesvær	34*	19*
Underlivssymptomer	15*	16*
Eksem	25	3
Psoriasis	4	1
Nedsat hørelse	33	UO
Mangler del af knoglen omkring øjet	0	0
Svulst på synsnerven	6	2
Nedsat syn	75	UO
Rygskævhed	55	UO
Andre rygsygdomme	21	2
Falske led	3	UO
Andre medfødte lidelser	2	UO
Amputation af arme/ben	2	UO
Fået fjernet et organ	12	UO
Kræft	10 **	6 **
Andre lidelser	10	UO

*) Blandt de deltagende 73 kvinder

UO: Uoplyst

**) Heraf brystkræft (5), livmoderkræft (3), sarkomer (3), blærekræft (1), malignt melanom (1), thyroideakræft (1) og mavekræft (1).

Af tabel 20 fremgår forekomsten af forskellige sygdomme i NF1-gruppen. Specielt bemærkes at 23% enten har eller har haft forhøjet blodtryk, ligesom 33% har nedsat hørelse, og 16% har eller har haft kræftsygdom. Der synes også at være en høj forekomst af rygproblemer, idet 76% angiver enten rygskævhed eller andre rygsygdomme.

Medicinforbrug

Der var 79%, som regelmæssigt brugte smertestillende medicin, mens dette gælder 31% af normalbefolkningen i følge DIKE. Opgørelsen over medicinforbruget blandt NF1-gruppen viste også, at 10% havde brugt nervemedicin inden for de sidste 14 dage, mens det tilsvarende tal i normalbefolkningen er 4% (DIKE). Der var 13% som brugte sovemedicin regelmæssigt, heraf signifikant flere kvinder end mænd (Pearson p=0,02), hvorimod det tilsvarende tal er 4% i normalbefolkningen (DIKE).

Tobaksforbrug

Der var i NF1-gruppen 24% som røg tobak, og blandt ikke-rygerne (76 personer) havde 45% aldrig røget, hvorved det var 36% som aldrig havde røget. Ifølge DIKE ryger 39% af den voksne normalbefolkning, og blandt ikke-rygere er det kun 37%, som ikke har røget tidligere.

Alkoholforbrug

Der var i NF1-gruppen 28% som havde drukket mindst én genstand den forudgående hverdag, mens 59% havde drukket mindst én genstand i den forudgående weekend. De tilsvarende tal hos DIKE er hhv. 35% og 73%. Der var ingen signifikant forskel mellem kvinders og mænds alkoholforbrug. Blandt kvinderne havde én enkelt drukket mere end de af Sundhedsstyrelsen anbefalede 14 genstande/ugentligt, mens der blandt mændene ikke var nogle, som havde drukket mere end de af Sundhedsstyrelsen anbefalede 21 genstande om ugen. Den tilsvarende forekomst af et større spiritusforbrug i normalbefolkningen er ifølge DIKE hhv. 8% og 14%.

Motion

De adspurgte blev spurgt om de dyrkede fysisk motion uden for arbejdet, herunder gåture, cykelture osv. Der blev ikke foretaget en gradering af hård eller lettere motion. Der var 10%, som ikke dyrkede nogen motion, mens 53% dyrkede ½- 4 timers motion/uge, og resten (37%) dyrkede mere end fire timers motion om ugen. Fra DIKEs undersøgelse ved man, at 23% af den voksne befolkning bruger 4 timer/uge eller mere på hård/mellemhård fysisk motion, men nærværende undersøgelse inkluderede som anført ikke udspørgning om motionens sværhedsgrad, og tallene er derfor ikke umiddelbart sammenlignelige. DIKE's resultater har desuden vist, at andelen af mænd som dyrker meget motion er cirka dobbelt så stor, som andelen af kvinder. Selvom forskellen mellem motionsudøvelsen hos de to køn ikke var signifikant for NF1-gruppen (Mantel Haenszel p= 0,096) fandtes dog den samme tendens, idet 19% af mændene dyrkede mere end 7 timers motion/uge, mens kun 8% af kvinderne dyrkede mere end 7 timers motion om ugen.

Diagnosetidspunkt

Af Figur 3 fremgår fordelingen af diagnosetidspunkter for NF1 blandt de interviewede. Kun 13% fik stillet diagnosen før ét-års alderen, mens gennemsnitsalderen på diagnosetidspunktet var 20 år og medianalderen 16,5 år. Tidspunktet hvor personen selv fik at vide, at han eller hun havde NF1, stemte ikke overens med diagnosetidspunktet, idet kun 75% fik diagnosen at vide med det samme. Der var 15% som først fik diagnosen at vide mere end ti år efter diagnosetidspunktet, og denne gruppe var fordelt på alle aldersgrupper, hvor-

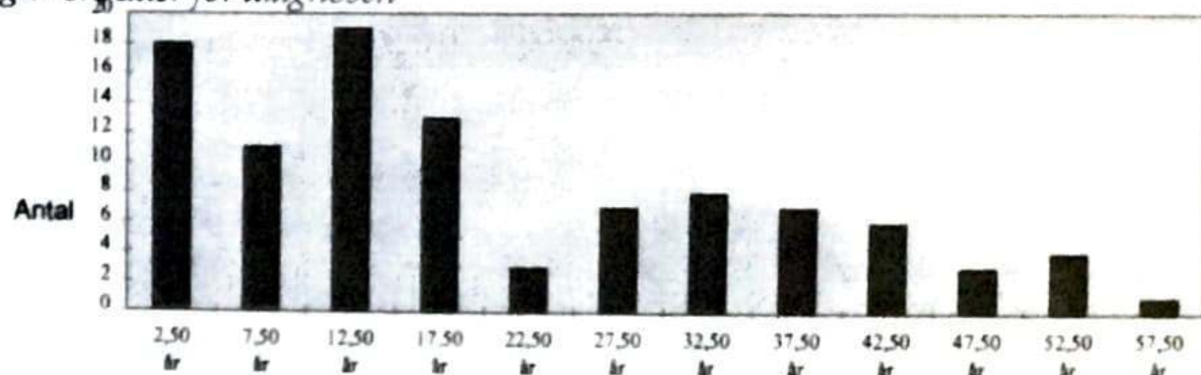
for det ikke er et udtryk for, at diagnosticerede børn først fik besked om diagnosen senere i livet (se Figur 5). Blandt de adspurgte vidste 28% at de havde NF1, da de var børn, mens resten først fik diagnosen som voksen. Samtidig med at de fik stillet diagnosen, havde 50% af de adspurgte fået at vide, at sygdommen var arvelig, mens resten først fik det at vide flere år efter. Gennemsnitsalderen blandt de adspurgte for delagtiggørelse i sygdommens arvelige karakter var 29 år. Af Figur 6 fremgår fordelingen af tidspunkter for, hvornår de adspurgte fik oplyst, at deres sygdom var arvelig.

Der var 59%, som havde fået at vide, at sygdommen var arvelig, før de selv fik børn, mens resten (41%) ikke havde kendskab til sygdommens arvelighed, da de selv fik børn. Sidstnævnte gruppe repræsenterede 71% af dem (58 personer), som havde fået børn.

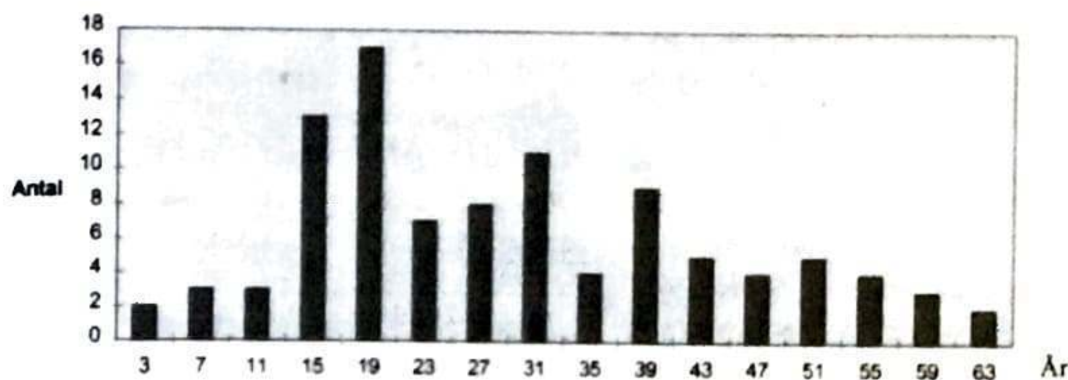
Diagnosen NF1 blev i 22% af tilfældene formidlet til de adspurgte af den pågældendes mor eller af begge forældre, mens 57% havde fået oplyst diagnosen af en speciallæge og 16% af deres praktiserende læge.

Af tabel 21 fremgår hvor og hvorfra NF1-gruppen har opnået information vedr. NF1.

Figur 5. Alder for diagnosen



Figur 6. Alder for kendskab til arvelighed



Tabel 21.

Information om NF1	Meget information %	Lidt information %	Ingen information %
Egen læge	1	19	80
Speciallæge (fx. klinisk genetiker, børnelæge)	16	29	55
Børneafdeling	10	9	81
Ugeblade	4	54	42
Bøger	72	9	19
NF1-foreningen	84	11	5
Familiemedlem	6	6	88

Behandling og kontrol

Der var 66%, som angav, at de aldrig blev fulgt eller kontrolleret for NF1, og kun 11% blev kontrolleret regelmæssigt. Af dem som blev kontrolleret for NF1 (44 personer) anførte de 36%, at det var en specialafdeling (fx børneafdeling eller ortopædkirurgisk afdeling), der havde hovedansvaret for denne kontrol, mens 16% mente, at det var dem selv, som havde hovedansvaret for kontrollen, 11% at dette ansvar lå hos deres egen læge, og 9% at det var en lokalafdelings ansvar. Blandt de koordinerende instanser havde 19% ifølge de adspurgte ikke nogen viden om NF1, mens 50% havde lidt kendskab og 31% meget kendskab hertil.

NF1-gruppen blev også spurgt om deres tilfredshed med den daværende behandling og kontrol. Heraf var 16% meget tilfreds, 32% var nogenlunde tilfreds, mens 43% var utilfreds. Selv om 48% således var meget eller nogenlunde tilfreds med deres behandling og kontrol, var 67% alligevel sikker på, at en kontrol på en speciel NF1-klinik ville være en hjælp, mens kun 5% ikke mente det ville hjælpe og resten var i tvivl. De som ønskede en NF1-klinik (89 personer) blev spurgt, om de ville have ulejlighed med at rejse til en sådan klinik andetsteds i Danmark, og 82% gav udtryk for, at en afstand til en eventuel NF1-klinik ikke ville være afskrækkende, mens kun 3% mente, at dette ville afholde dem fra at opsøge en sådan klinik og resten var i tvivl.

Stigmatisering

Deltagerne blev spurgt om hvordan og i hvilken grad, at NF1 havde påvirket deres liv. Der var 82% som mente, at NF1 havde gjort deres liv sværere (17% meget sværere ,65% lidt sværere), mens 2% mente, at det havde gjort det lidt lettere, og 16% mente, at NF1 ikke havde haft nogen betydning. Der var 53% som følte, at andre mennesker til tider så ned på dem eller undgik dem som følge af NF1. Heraf mente

Tabel 22.

Neurofibromers sværhedsgrad	NF1-gruppen %
Har neurofibromer	95
Har mange neurofibromer	66
Har ikke altid kendt til sammenhæng mellem knuder og NF1	72 *
Føler knuder virker kosmetisk skæmmende	74*
Føler knuder virker meget skæmmende	39*
Generet ved at vise sig nøgen eller i badedragt	61*
Føler sig meget generet ved at vise sig nøgen	42*
Problemer i hverdagen som følge af knuderne	38*
Var blevet spurgt om knuderne smitter	35*
Forværring af knuder under eller efter graviditet	62 **

* % af dem som havde knuder (95 personer)

** % af de kvinder, som havde været gravide (47 personer)

7% at det skete ofte, mens 23% mente, at det kun forekom sjældent. Desuden var der 37%, som gav udtryk for, at NF1 havde gjort det enten lidt (23%) eller meget sværere (14%) for dem at få en partner, mens 63% dog mente, at det ikke havde haft nogen betydning herfor.

Når det drejede sig om venskaber, havde NF1 tilsyneladende mindre betydning, idet kun 22% mente, at NF1 havde gjort det lidt eller meget sværere for dem at få nære venner, mens 78% mente, at det ikke havde haft nogen indflydelse herpå.

Af Tabel 22 fremgår forskellige variable for sygdommens sværhedsgrad. Blandt de adspurgte i NF1-gruppen, som havde knuder (95 personer) var der relativt flere kvinder end mænd, som følte at knuderne var kosmetisk generende, selv om forskellen dog ikke var signifikant. Der var dog signifikant forskel (Pearson p=0,03) på, om kvinder hhv. mænd var generet ved at vise sig nøgen eller i badedragt for andre. Således angav 68% af kvinderne, at de var kede af at vise sig nøgen, mens det tilsvarende tal hos mændene var 42%. Blandt

kvinderne var der herudover en signifikant (Mantel Haenszel p= 0,000) sammenhæng mellem antal knuder og graden af, hvor hårdt de følte sig ramt af NF1. Denne sammenhæng var derimod ikke signifikant hos mændene.

Reproduktion og genetik

Ud af de adspurgte, som var under 50 år, overvejede 22% procent at få børn inden for den nærmeste fremtid, mens 74% ikke gjorde, og 4% var i tvivl.

Tabel 23.

Primær oplysningskilde vedr. NF1´s arvelighed	NF1-gruppen (n = 88) %
Egen læge	2
Hospitalslæge	8
Arvebiolog	27
Familiemedlem	3
Forening	60

Tabel 24.

Vurdering af rådgivning om arvelighed	God %	Nogenlunde %	Dårlig %	Ingen %
Egen læge	1	1	4	94
Hospitalslæge	5	2	4	89
Arvebiolog	14	6	3	77
Familiemedlem	4	3	1	92
NF1-foreningen	73	10	1	16

Der var 74% af de adspurgte, som kendte til den korrekte risiko for at give NF1 videre ved en graviditet, i henhold til, at NF1 nedarves autosomalt dominant. Herudover svarede 83% også korrekt på, at ens barn ikke nødvendigvis får samme sværhedsgrad af sygdommen, såfremt det arver NF1. I NF1-gruppen var der 75% som vidste, at man kunne undersøge et foster for NF1, hvis der var NF1 i familien, mens 27% fejlagtigt mente, at man også kunne undersøge fosteret, hvis det drejede sig om en nymutation. Sidstnævnte var ikke teknisk muligt på interviewtidspunktet.

Rådgivning om NF1's arvelighed

Blandt de adspurgte havde 88% modtaget rådgivning om NF1's arvelighed.

Brug af fosterundersøgelser

De interviewede under 50 år blev spurgt om forskellige forhold vedr. reproduktion og fosterundersøgelser. Der var 2% som havde fået foretaget fosterdiagnostik for NF1. I gruppen under 50 år, var der 25% som følte, at de ved eventuel valg af fosterdiagnostik for NF1, også på en måde fravalgte sig selv, mens 45% ikke havde denne følelse, og 18% var i tvivl herom.

Der var i NF1-gruppen 55% af dem under 50 år, som ønskede at tage imod et eventuelt tilbud om generel fosterdiagnostik, hvis de blev gravid, mens resten enten svarede nej eller var i tvivl. De adspurgtes svar fremgår af Tabel 25.

Af Tabel 26 og 27 fremgår, hvorvidt de adspurgte ville vælge fosterdiagnostik mht. NF1. Det ses af tabellerne, at flere generelt ville vælge fosterdiagnostik, såfremt denne kunne giver svar på om barnet havde NF1 i svær eller let grad. Der var således 45% af kvinderne, som ikke ville tage imod tilbuddet, såfremt fosterundersøgelsen ikke kunne sige noget om sværhedsgraden, mens dette tal faldt til 33% såfremt testen kunne forudsige sværhedsgraden. Samme tendens ses hos mændene.

Af dem i NF1-gruppen, som havde fået børn, var der 3%, som fortrød dette, mens 93% ikke gjorde og resten (4%) var i tvivl.

Tabel 25.

Ville tage imod fosterundersøgelse og vælge abort, hvis	NF1-gruppen under 50 år (n = 40) %
Barnet får svært handicap	80
Barnet får middelsvært handicap	37
Barnet får let handicap	20

Tabel 26.

Valg af fosterundersøgelse for NF1, hvis denne ikke kan forudse sværhedsgraden	Kvinder under 50 år (n=49) %	Mænd under 50 år (n=19) %
Få fosterdiagnostik og beholde barn uanset svar	8	10
Få fosterdiagnostik og abort ved NF1	22	26
Vil ikke tage imod til-buddet	45	21
Vil under alle omstændigheder vælge abort	8	11
Ved ikke	16	32

Tabel 27.

Valg af fosterundersøgelse for NF1, hvis denne kan forudsige sværhedsgraden	**Kvinder under 50 år** (n = 49) %	**Mænd under 50 år** (n = 19) %
Få fosterdiagnostik g beholde barnet uanset svar	8	14
Få fosterdiagnostik og abort ved NF1 i svær grad	31	38
Få fosterdiagnostik og abort ved NF1 i let grad	8	5
Vil ikke tage imod til-buddet	33	14
Vil under alle omstændigheder vælge en abort	8	10
Ved ikke	12	19

Tabel 28.

Valg hvis de ældre var unge igen	Alle over 50 år (n=33) %
Få fosterdiagnostik og beholde barnet uanset svar	0
Få fosterdiagnostik og abort ved NF1 i svær grad	18
Få lavet fosterdiagnostik og abort ved NF1 i let grad	27
Vil ikke tage imod tilbuddet	21
Vil vælge abort	15
Ved ikke	18

Fravalg af barn med NF1

I alt 49 interviewpersoner ville fravælge et barn med NF1, og af Tabel 29 fremgår deres begrundelser herfor.

Tilbud om fosterundersøgelser

Der var i NF1-gruppen 69%, som bestemt mente, at en fosterprøve for NF1 burde tilbydes gravide, hvor der var risiko for NF1, mens

Tabel 29.

Grunden til at fravælge et barn med NF1	**Ja-svar (n = 49) %**
Barnet skal ikke have et liv som mit	35
Handicappede har det svært i samfundet	12
Jeg/vi kan ikke klare et sådan barn	10
Jeg vil skåne barnet mod for megen smerte	51
Det vil være for besværligt	6

(Personerne fik flere svarmuligheder)

23% var i tvivl og 8% var imod. Såfremt dette tilbud skulle gælde alle gravide blev der udvist en større tilbageholdenhed, idet kun 14% mente, at alle gravide bestemt skulle have tilbudt undersøgelsen, mens 38% var i tvivl, og 48% var imod.

Mindre end halvdelen (48%) havde kendskab til risikoen ved en fostervandsprøve eller moderkagebiopsi, og 13% mente, at disse undersøgelser var uden risiko, mens 39% var i tvivl.

Fosterdiagnostik og mærkning

De interviewede blev spurgt om de mente, at en eventuel fosterundersøgelse for NF1 vill ændre folks holdning til mennesker med NF1. Der var 8% som mente, at en sådan prøve ville gøre andre mennesker mere positive overfor mennesker med NF1, mens 17% mente, at det ville gøre dem mere negative, og 49% mente, at det hverken ville gøre fra eller til. Resten af de adspurgte (26%) var i tvivl om dette spørgsmål.

VII. DISKUSSION

Nærværende undersøgelse belyser udfra et detaljeret telefoninterview og kvalitative interviews de socialmedicinske forhold hos en gruppe individer med NF1, hvoraf hovedparten er rekrutteret gennem NF1-foreningen. Det er hermed første gang, at der foreligger en gennemgribende socialmedicinsk beskrivelse og analyse af denne gruppes livsvilkår.

Når der i nedenstående diskussion henvises til NF1-gruppen, henvises således udelukkende til den adspurgte gruppe. Eftersom 93% af deltagerne var medlem af NF1-foreningen, må man forvente, at dette tilhørsforhold både afspejler at diagnosen NF1 var stillet, samt at hovedparten havde NF1 i en sådan grad, at de følte sig generet heraf og derfor havde opsøgt NF1-foreningen mhp hjælp og rådgivning. Det må dog også antages, at en del af deltagerne først havde fået stillet diagnosen efter, at et familiemedlem med NF1 i sværere grad var blevet diagnosticeret. Af disse årsager kan man ikke umiddelbart overføre undersøgelsens resultater til at gælde personer med NF1, som er udenfor NF1-foreningen, og man må generelt formode,a t sidstnævnte har NF1-manifestationer i langt mildere grad. Også selv om nogle personer med NF1 i svær grad givetvis ikke ønsker identifikation med foreningen, og derfor heller ikke har søgt medlemskab.

NF1 er en sjælden sygdom, hvilket i sig selv kan medføre problemer. Derfor kan visse af undersøgelsens resultater også have relevans for andre sjældne sygdomsgrupper.

I det følgende fokuseres på uddannelses- og erhvervsforhold, samt NF1-gruppens sociale og helbredsmæssige forhold, fysisk stigmatisering, egenomsorg, information og til sidst forsøgt at beskrive et generelt billede. Visse steder kan det være svært at afgøre årsag og virkning, da forskellige forhold som fx. sygelighed og sociale forhold er tæt indbyrdes forbundne. I denne fremstilling vil repræsentative individuelle udsagn fra 8 kvalitative interviews også blive refereret, for på denne måde at sætte den mere teoretiske diskussion i relief.

Uddannelses- og erhvervsforhold

Resultaterne af den foreliggende spørgeskemaundersøgelse viser en klar tendens til, at de adspurgte kun havde opnået en sparsom grundskoleuddannelse og erhvervsuddannelse (Tabel 4 og Tabel 5). Der var 31% som kun havde en grundskoleuddannelse, og blot 1 person (1%) havde en længerevarende uddannelse, ligesom 86% klagede over skoleproblemer af faglig karakter. Sidstnævnte overhyppighed af faglige skoleproblemer er tidligere beskrevet, omend i mindre grad (jvnf. Generelt om NF1). *Benjamin* fandt i et engelsk NF1-materiale en lidt lavere forekomst af skoleproblemer (63%)[54]. Denne forskel kan være udtryk for, at flere med symptomgivende NF1 søger NF1-foreningen, idet 93% af deltagerne i nærværende undersøgelse som anført var medlem af NF1-foreningen, mens der i den engelske undersøgelse kun var 43%, som var medlem af en patientforening. Faglige skoleproblemer samt drilleri og mobning, som ialt 60% havde været udsat for, må naturligvis forventes at påvirke personernes generelle tilfredshed med deres skoleforløb, og i overeensstemmelse hermed angav kun 43% angav, at deres skolegang havde været god.

En af de kvindelige interviewdeltagere, Hanne (37 år), beskrev sin skolegang således:

»Gennem hele min skolegang fik jeg at vide af lærerne, at jeg bare var doven og skulle tage mig lidt bedre sammen. De lod mig sidde helt bagest i klassen. Men det passer slet ikke. Jeg

gjorde alt hvad jeg kunne. Når de andre skulle bruge en time på at lave lektier, skulle jeg måske bruge fire timer på det samme. Jeg hadede at gå i skole, og var glad, da jeg endelig slap for det«.

En anden interviewdeltager, Lars (20 år), fortalte følgende:

› *Jeg blev drillet meget i skolen og også mobbet af lærerne. Jeg ved ikke rigtig hvorfor, men de synes nok bare at jeg var sær. Jeg havde både indlæringsvanskeligheder og stammede meget, så jeg kom over i en specialklasse. Der var ingen på skolen som vidste, at jeg havde NF, men det vidste jeg jo heller ikke selv. Jeg fik mange gange buksevand af de andre. Til sidst lærte jeg dog at slå fra mig, så jeg slap for buksevand.*‹

I betragtning af den store hyppighed af skoleproblemer, er det imidlertid bemærkelsesværdigt, at kun 33% af de adspurgte mente, at NF1 havde haft betydning for deres valg af erhvervsarbejde. Dette forhold kan hænge sammen med, at kun 52% mente, at skoleproblemerne skyldtes NF1. Således var der for den enkelte ofte ikke en klar erkendelse af den sandsynlige sammenhæng mellem sygdommen og de skolemæssige problemer. Desuden må man antage, at der for en del af de adspurgte tidligt er etableret en reaktionsdannelse i forhold til uddannelses- og erhvervsmuligheder, således at de simpelthen ikke har følt, at der forelå reelle valgmuligheder mht. uddannelse eller arbejde, men at man blot måtte tage, hvad man eventuelt kunne få. Det er oplagt, at skolevanskelighederne, mobning og de medfølgende personlige nederlag i den følsomme modningsalder ikke kun øver indflydelse på personens senere uddannelses- og jobsituation, men disse kriser i skolealderen kan også forringe selvværdsfølelsen og de interpersonelle relationer, herunder kæresteforhold.

Sociale forhold

Af Tabel 5 og 7 fremgår, at NF1-gruppen generelt var socialt dårligere stillet end normalbefolkningen. Der var fx. 54% som modtog en eller anden form for indkomsterstattende ydelse, og der var ialt 23% arbejdsløse. Begge disse procentsatser overskrider betydeligt de tilsvarende tal i normalbefolkningen. Disse forhold danner naturligvis baggrund for NF1-gruppens forringede indkomstforhold. Forklaringen skal utvivlsomt søges i NF1-gruppens dårligere uddannelsesniveau samt i tilstedeværelsen af en kronisk og ofte progredierende sygdom. Forringede sociale forhold ved kronisk sygdom er også dokumenteret i DIKE's rapport om sundhed og sygelighed, som klart påviste, at jo kortere skoleuddannelsen var, desto større var hyppigheden af arbejdsløshed, ligesom tilstedeværelsen af sygdom generelt øgede risikoen for arbejdsløshed og sandsynligheden for at blive førtidspensionist og helt udstødt af arbejdsmarkedet[10].

Den højere arbejdsløshed i NF1-gruppen kan udover et ringe uddannelsesniveau, måske også skyldes en forringet social tilpasning, koncentrationsproblemer, hvilket 64% af de adspurgte angav, og mere generelle helbredsproblemer, som fx. træthed, der dog ikke er tilstrækkeligt invaliderende til at kunne udløse førtidspension. Herudover er det velkendt, at de sociale forhold i sig selv betinger, at man bliver mere udsat for sygdomsfremkaldende risikofaktorer, som kan medføre en ond cirkel med fortsat deklassering i det sociale hieraki. Dårlige sociale kår øger således såvel morbiditet som mortalitet[10,99]. Det fremgår da også af DIKE's rapport, at personer med kort skoleuddannelse har højst sygdomsforekomst, uanset deres alder og køn[10]. Det er naturligvis ikke den manglende skoleuddannelse i sig selv, der udgør risikofaktoren, men denne danner oftest rammen for personens senere erhvervsmæssige placering og de heraf følgende hel-

bredsgevinster i form af højere løn, bedre arbejdsmiljø osv. Dette samspil omtales oftest som den sundhedsmæssige sociale arv, og som følge af de til NF1 knyttede skolevanskeligheder og helbredsproblemer bliver denne gruppe således yderligere socialt truet, hvor det kan være vanskeligt at skelne mellem årsag og virkning[10]

Fysisk stigmatisering

Blandt de adspurgte havde 95% neurofibromer, og heraf følte 74%, at knuderne var kosmetisk skæmmende, mens lidt færre var generet ved at vise sig nøgen eller i badedragt (Tabel 22). I Benjamins engelske undersøgelse, angav 48% at knuderne var kosmetisk skæmmende[54], og den højere hyppighed i det aktuelle materiale skyldes som anført at personernes tilknytning til NF1-foreningen formentlig afspejler en sværere sygdomsgrad. Knuderne gav også anledning til, at 53% af de interviewede følte, at andre mennesker så ned på dem, og afstedkom dermed en mindreværdsfølelse. Det fremgår altså tydeligt, at mange opfattede knuderne som en fysisk stigmatisering. Når dette sammenholdes med NF1-gruppens generelt dårlige sociale status, forstærkes denne stigmatisering yderligere. Man kan forestille sig en ond cirkel, hvor fysisk og social stigmatisering forstærker hinanden gennem en bestandig vekselvirkning.

Blandt kvinderne var der en signifikant sammenhæng mellem antallet af knuder og graden af, hvor hårdt de følte sig ramt af NF1. Mændene angav dog i næsten samme grad som kvinderne, at knuderne var kosmetisk generende, selv om signifikant flere kvinder følte sig generet af at vise sig nøgen end mænd (Tabel 22). Forskellen er formentlig kulturelt og kønspolitisk bestemt, og afspejler det faktum, at udssendet for kvinder i vort samfund trods alt er mere afgørende end for mænd, hvorved knuderne får en forholdsvis større betydning og vægtning blandt kvinder. At knuderne havde en stor indflydelse på personernes generelle selvværdsfølelse, påklædningsvalg og udfoldelsesmuligheder kom iøvrigt også til udtryk hos interviewdeltagerne.

Louise (29 år) som primært var generet af neurofibromer spredt over hele kroppen, fortalte:

»Da jeg var yngre gik jeg en gang imellem i nederdel eller shorts. En dag var der en af mine skolekammerater som spurgte, hvad det egentlig var for en 'dimmer' jeg havde på benet. Om hun måtte røre den. Bagefter gik der ikke lang tid, før en masse andre kom løbende for også at få lov til at se og røre min knude. Samtidig spurgte de om den smittede. Jeg blev så ked af den oplevelse, at jeg derefter lod være med at gå i shorts eller kort kjole. Jeg går heller aldrig på stranden uden at have en hel badedragt på. Jeg vil ikke have, at andre skal se alle mine knuder på maven og brystet.«

Hanne (37 år) som bl.a. til dagligt brugte skinner på begge ben, og beskrev de kosmetiske gener på følgende måde:

»Til hverdag sørger jeg altid for at have lange bukser på, så at man ikke kan se mine ben. Jeg går faktisk aldrig i kjole eller nederdel, og hvis jeg gør, så skal de gå et godt stykke ned over knæet. Jeg kan godt blive misundelig på de andre kvinder på kontoret, når jeg ser dem vimse rundt i en kort nederdel. Så går jeg også helst i tøj, som dækker mine arme og min hals, så at man ikke kan se mine knuder. Det bliver specielt et problem, når jeg skal til fest, da de fleste kjoler jo har en udskæring. Men det vil jeg altså ikke bruge, for jeg vil ikke have, at man skal se mine knuder.«

Hans (20 år) havde en del neurofibromer på specielt overkroppen.

»Jeg bryder mig ikke om at komme i svømmehallen, hvor de andre kan se min krop og alle mine knuder, og kommer der derfor heller ikke.«

Merete (52 år) var den ældste blandt de 8 interviewdeltagere, og havde større eller mindre neurofibromer overalt på kroppen, og ikke mindst i ansigtet og på halsen. Merete havde til en vis grad accepteret sit udseende, og benægtede at tage specielle hensyn hertil:

> *»Jeg klæder mig på, som jeg nu har lyst til. Når jeg går ude i haven om sommeren har jeg fx. bikini på. Hvis folk ikke kan holde ud at se på mig, må de lade være! Jeg skal også have lov til at være her«.*

Det sociale netværk

Ved opgørelsen af NF1-gruppens kontakt til familie og venner fremgår, at lidt flere i NF1-gruppen end i normalbefolkningen havde kontakt til deres familie, mens signifikant færre havde regelmæssig kontakt til venner og bekendte (Tabel 11 og 12). Der var betydeligt flere i NF1-gruppen, nemlig 52%, som følte sig ensom i forhold til normalbefolkningen, hvor det drejer sig om 30%, ligesom der var 22% som mente, at NF1 havde besværliggjort deres mulighed for udvikling af nære venskaber. Der ligger utvivlsomt flere mekanismer bag disse tal. Det har været fremført, at specielt børn og unge med NF1 kan være socialt dårligt fungerende[66], og dette fremgår også tydeligt af nærværende undersøgelse, hvor fx en stor andel af NF1-gruppen havde været udsat for mobning(60%), hvilket naturligvis ofte vil være en hæmsko for optimal social integration. Nærværende undersøgelse giver derimod ikke svar på den indbyrdes rækkefølge af de interagerende faktorer. Sparsomme skolefærdigheder samt det forhold at 53% af de adspurgte var uden for arbejdsmarkedet, mindsker også muligheden for social integration, ligesom denne kan forringes ved manglende selvværdsfølelse, manglende etablering af parforhold og øget træthed. Hvis en person er træt og fx. ikke orker at deltage i selskabelighed eller andre sociale aktiviteter, vanskeliggøres den sociale integration. Manglende social integration og øget ensomhed vil også ofte påvirke forholdet til familien og bevirke at personen i højere grad søger familiens selskab. Sidstnævnte afspejler igen den generelle mekanisme, hvorved samspillet mellem NF1-sygdommen og det sociale miljø for den enkelte afstedkommer en »defensiv strategi«, som kan resultere i yderligere social isolation.

Det sociale netværk har en veldokumenteret betydning for såvel helbred, dødelighed som for mulighed for at ændre adfærd, og kvaliteten af dette netværk indgår da også i stigende grad som parameter i forbindelse med opgørelser og forklaringsmodeller for sundhed og sygelighed[39,100,101]. NF1-gruppens øgede ensomhedsfølelse og begrænsede sociale netværk må derfor forventes at bidrage yderligere til gruppens i forvejen forøgede sygelighed.

Kærlighedslivet

Sammenlignet med normalbefolkningen var der lidt flere ugifte i NF1-gruppen, men det mest bemærkelsesværdige var dog, at det gennemsnitlige antal parforhold pr. person var 2, og at 14% af de adspurgte aldrig havde været i et parforhold. De tilsvarende tal fra normalbefolkningen kendes ikke, men man kan alligevel umiddelbart slå fast, at størstedelen af normalbefolkningen i Danmark har over 2 parforhold. Opgørelsen i NF1-gruppen tyder således på, at netop kæresteforhold besværliggøres som følge af NF1, hvilket 37% af de adspurgte da også gav udtryk for. Sidstnævnte personer var ikke uventet blandt dem som følte, at deres knuder var kosmetisk skæmmende (Tabel 22). En del af forklaringen må formentlig knyttes til personernes ulyst til at vise sig uden tøj, hvilket naturligvis besværliggør etablering af et tæt og fysisk kærlighedsforhold. Ved hjælp af tildækning kan individet med NF1 opretholde et værn mod om-

verdenen, og derved skjule sine fysiske stigmata, indtil det øjeblik, hvor en partner eller anden person skal indvies i hemmeligheden. Tæt kropskontakt forudsætter en større portion tillid og tryghed, end hvad en tilfældig kontakt oftest rummer, og frygten for at skulle vise sig nøgen, kan således udgøre en betydelig hindring for et parforholds udvikling, specielt i den sårbare etableringsfase. Når først vedkommende har overvundet disse barrierer, er blevet fortrolig med en anden person og har indledt et seksuelt forhold, er flere i NF1-gruppen til gengæld måske parate til at indgå kompromiser for at vedligeholde det etablerede parforhold. Herudover må det antages, at en ringe selvværdsfølelse udgør en yderligere forhindring for pardannelsen, ligesom en eventuel bekymring for fremtiden og egne muligheder for at få raske børn. Der var i den forbindelse 15%, som havde undladt at få børn som følge af NF1, og denne beslutning må naturligvis formodes at have haft indvirkning på disse personers tilgang til et parforhold.

Yderligere må den forringede sociale integration og øgede ensomhedsfølelse også forventes at have betydning. Også her opstår der således hurtigt en ond cirkel, hvor dårlig social integration, mindre selvværd og ensomhed mindsker personens chancer for at etablere et parforhold, hvilket igen kan virke forstærkende på de tre oprindelige årsagsfaktorer.

De 8 personer som medvirkede i de kvalitative interviews gav alle, uanset alder, udtryk for, at de kun havde haft ganske få parforhold, og Jytte (23 år) beskrev sine ungdomsår således:

> *»Jeg ville vente på den rigtige, og samtidig følte jeg også meget længe, at der ikke rigtig var nogle, som ville have mig. Jeg gik altid i byen med min veninde, som ser godt ud, og det var altid hende, som fyrene gerne vil have fat i. Jeg var bare et vedhæng. Men så mødte jeg for et år siden min første og nuværende kæreste, Kim, og fandt ud af, at der nok alligevel er nogle, som gerne vil have mig. Det gav mig lidt selvtillid, og nu siger jeg »Sådan er jeg altså, sådan ser jeg ud, og så må fyrene tage mig som jeg er«.*

Hans (20 år) havde en del knuder på specielt bryst og ryg, og beskrev sit kærlighedsliv på følgende vis:

> *»Når jeg går i seng med en pige, vil jeg helst have lyset slukket, så at hun ikke ser mig uden tøj på. Det er måske noget pjat, men det har jeg det altså bedst med.«*

Den ældste kvinde i gruppen, Merete (52 år) var gennem de senere år blevet gangbesværet som følge af NF1, og hendes mand måtte derfor klare de fleste huslige gøremål.

> *»Min mand brokker sig hele tiden over alt muligt, og jeg skal hele tiden gå på listefod. Hvis han er i dårligt humør kan han godt finde på at slå. Jeg så ikke sådan hér ud, da vi blev gift. Hvem tror du ville have mig nu?«*

Hanne (37 år) var få år tidligere blevet skilt fra sin mand (som var den eneste hun havde kendt), og hun havde fortsat et uafklaret forhold til den tidligere mand, som havde fundet en anden kvinde. Hanne var specielt generet af gangbesvær og gentagne operationer omkring det ene øje som følge af et plexiformt neurofibrom:

> *»Jeg var meget kuet i mit nu opløste ægteskab. Det med mit øje brød min eksmand sig ikke om, for han synes ikke, at det var særlig pænt. Så jeg skulle helst kigge til siden. Men ellers har han aldrig sagt noget om mit udseende. Han skældte mere ud over, at jeg var dum, langsom og klodset og i den der stil. Hvis jeg havde troet på, at jeg kunne finde en anden mand, ville jeg have forladt min mand meget*

tidligere. Men jeg tænkte, at der alligevel ikke var nogen, som ville have mig. Og så holdt jeg fast i hvad jeg havde, og tænkte, »nå, det er også dig der er lidt sart, og der er jo også andre, som har det dårligt«

Pia (23 år) havde på interviewtidspunktet aldrig haft en kæreste.

> *»For et par år siden blev jeg forelsket i en sød fyr, og jeg tror egentlig også, at han var interesseret i mig. Men pludselig snuppede min bedste veninde ham foran næsen af mig. Det slog mig helt ud og jeg er nok ikke helt kommet mig over det endnu.«*

Kærlighedsrelationer spiller en vigtig rolle i de fleste livskvalitetsundersøgelser. *Stensman* fandt fx. i sin analyse af livskvaliteten hos rygmarvsskadede personer og ikke-handicappede, at det vigtigste aspekt ved livskvalitet hos begge parter er »at elske eller blive elsket«[102]. Når deltagerne i nærværende undersøgelse generelt udtrykker større utilfredshed end normalbefolkningen gør (Tabel 14) må man derfor formode, at parforholdsproblemer i høj grad er medvirkende hertil og smitter af på NF1-gruppens livskvalitet.

Desuden spiller NF1-gruppens generelt svækkede helbred, svækkede sociale netværk og dårligere sociale kår selvfølgelig en vigtig rolle. Der var 82% som mente, at NF1 havde gjort deres liv lidt eller meget sværere. Af Figur 4 fremgår NF1-gruppens vurdering af egen livskvalitet, og medianen var 7 point. I en spørgeskemaundersøgelse af 66 voksne patienter med cystisk fibrose var medianværdien 8 point i svaret på tilsvarende spørgsmål[103]. Desværre foreligger der ikke tilsvarende data fra normalbefolkningen.

Helbredsforhold

Flere undersøgelser har gennem de senere år peget på, at en persons selvvurderet helbred er en god målestok for vedkommendes generelle helbredstilstand[11,104], og der er påvist en sammenhæng mellem selvvurderet helbred og både mortalitet og morbiditet[10,104]. I betragtning af, at NF1 er en progredierende kongenit lidelse, er det naturligt, at betydeligt færre i NF1-gruppen anså deres helbred for at være »meget godt« (Tabel 14) end det tilsvarende tal i normalbefolkningen, mens flere anså det for at være »dårligt«. Yderligere var forekomsten af symptomklager i NF1-gruppen markant forskellig fra hvad man finder i normalbefolkningen (Tabel 18). Visse af klagerne var velkendte fra tidligere undersøgelser, men det var dog overraskende, at 65% klagede over træthed, og 52% over hovedpine. Det var mindre forbavsende, at 35% havde symptomer i form af ængstelse, nervøsitet, uro og angst, samt at 41% klagede over nedtrykthed, idet *Samuelsson* i sin undersøgelse af 73 personer med NF1 også fandt, at 33% havde psykiatriske klager, med depression og angst som dominerende symptomer[96].

Der var også en øget forekomst af symptomer fra bevægeapparatet. Disse symptomer er dog data, som ikke nødvendigvis kommer frem ved en objektiv klinisk undersøgelse, og da tidligere opgørelser primært har været baseret på sidstnævnte, er nærværende data af særlig interesse. Som det fremgår af Tabel 20, var det kun 5% som egentlig havde fået diagnosticeret en regulær nervøs lidelse, og der foreligger således utvivlsomt et udækket psykologisk støttebehov i NF1-gruppen. Som følge af symptomforekomsten i NF1-gruppen, var det ikke uventet, at medicinforbruget også var større end i normalbefolkningen, herunder NF1-gruppens brug af sove- og nervemedicin. Det er ikke på det foreliggende muligt at afgøre, i hvilket omfang de angivne symptomer skyldes NF1, eller snarere skyldes NF1-gruppens livsvilkår, men årsagen er utvivlsomt en kombination heraf.

Sygdomsforekomsten i NF1-gruppen (Tabel 20) afspejlede for visse diagnoser (fx. skoliose

og pseudoarthrose) den i litteraturen anførte prævalens, men der var en forbavsende høj forekomst af hypertension (23%). Dette afviger markant fra en forekomst på 6% i tidligere studier[80,98]. En forklaring herpå kan være såvel rekrutteringsbias som øget blodtryksscreening af patienter med NF1 i de senere år p.g.r.a. større opmærksomhed på den forhøjede risiko for hypertension. Der var også en forbavsende høj forekomst af hørenedsættelse (33%), hvilket ikke tidligere er blevet observeret ved NF1. Det var også tydeligt, at der hos mange kvinder (62%) forekom en forværring af neurofibromerne i forbindelse med graviditet, hvilket er en iagttagelse som der tidligere har hersket mistanke om. Desuden var der i NF1-gruppen forholdsvis høj cancerforekomst, idet 16% havde/havde haft kræft, og 8% havde/ havde haft optikus gliom. I en tidligere dansk, retrospektiv undersøgelse af en kohorte på 212 personer med NF1 som blev fulgt fra 1944 til 1983, udviklede 33% cancer eller benigne CNS-tumorer[69]. I nærværende undersøgelse var tilsvarende tal 24%, og der var som forventet en øget hyppighed på sarkomer. *Mulvihill* har tidligere efter systematisk gennemgang af litteraturen anført, at cancerforekomsten hos NF1-patienter var 13%[105]. Tidligere undersøgelser har iøvrigt peget på en større hyppighed af kræft hos kvindelige patienter med NF1, men i nærværende undersøgelse var der ingen signifikant kønsforskel i cancerhyppigheden, som var 15% for mænd og 16% for kvinder. Det er foreløbig ikke muligt ud fra nærværende undersøgelse at udtale sig om den samlede relative livstidsrisiko for cancer hos NF1-patienter, hvilket bl.a. vil kræve bedre kendskab til personens alder ved cancerdiagnosen, nøjagtige cancerdiagnose, nøjagtige prævalens af NF1 samt tilsvarende tal fra normalbefolkningen. Men det bemærkes at ifølge *Cancerregisteret* var den samlede prævalens af krætttilfælde i Danmark i 1992 cirka 172.000[99]. Hvis man i dette tal fratrækker personer med kræft, som var over 70 år, for derved bedre at kunne sammenligne med den aktuelle NF1- gruppes aldersfordeling, finder man i den samlede befolkning en cancerprævalens på cirka 1,5% og 2,45% for hhv mænd og kvinder, hvilken således er væsentlig lavere end forekomsten af maligne sygdomme NF1-gruppen.

NF1-gruppens vægtfordeling var noget overraskende, og det fremgår af Tabel 1, at der var en større forekomst af undervægt hos kvinder i NF1-gruppen end i normalbefolkningen, ligesom forekomsten af svær fedme især var iøjenfaldende hos mændene. Disse tal må dog tages med et stort forbehold, da interviewdeltagernes vægtangivelse var personens eget, uforberedte skøn, og derfor kun kan opfattes som en tilnærmet værdi. Da kropsvægten ofte er svingende, må der derfor forventes at være en betydelig usikkerhed forbundet med de adspurgtes vægtangivelse. Til gengæld har flere undersøgelser vist, at såvel overvægtige som undervægtige har en tendens til at angive en vægt, som ligger tættere på normalvægten, hvorved forekomsten af yderpunkter på vægtskalaen ofte underrapporteres[106]. Overvægt eller svær fedme er forhold, der i sig selv øger risikoen for sygdomme fx. forhøjet blodtryk, åreforkalkning, sukkersyge og slidgigt, og den aktuelle viste mistanke om overhyppighed af overvægt hos NF1-mænd bør forfølges i fremtidige undersøgelser. Ligeledes er undervægt forbundet med øget sygelighed, og kan hos kvinder også påvirke menstruationscyklus og fertilitet. Af Figur 2 og 3 fremgår endvidere, at gennemsnitshøjden i NF1-gruppen var mindre hos såvel kvinder som mænd, og højdereduktionen på hhv. 7cm (kvinder) og 9 cm(mænd) ved NF1 i forhold til normalbefolkningen er også beskrevet i tidligere opgørelser, hvor *Huson* fandt at mænd med NF1 var 8 cm lavere end forventet og kvinder med NF1 var 7,62cm lavere[105,107].

Nærværende undersøgelse efterlader ikke mulighed for at sammenholde selvvurderet helbred med kliniske oplysninger, men *Benjamin* fandt i sin undersøgelse, at der ikke var signifikant overensstemmelse mellem den enkelte persons opfattelse af sygdommens sværhedsgrad og den medicinske klassifikation heraf[54]. I dette studie mente hovedparten, at de var hårdere ramt end hvad lægerne fandt medicinsk belæg for, og forfatteren fandt en sammenhæng mellem denne uoverensstemmelse i bedømmelsen og individernes angst for neurofibromer, deres ændrede tøjvaner (for at skjule sig) og et sent diagnosetidspunkt. *Benjamins* undersøgelse viste desuden, at det omfang i hvilket man følte sig ramt af sygdommen hang sammen med de psykosociale forhold, som fx. skoleproblemer, og ikke mindst de kosmetiske gener i ungdomsårene. Disse mekanismer må også formodes at gøre sig gældende i nærværende undersøgelse, og når 45% angiver, at de har NF1 i moderat grad (Tabel 15), er det utvivlsomt ikke kun et udtryk for deres generelle helbredstilstand, men også et udtryk for den psykosociale belastning.

Der var i NF1-gruppen et udbredt ønske om at blive tilknyttet en speciel NF1-klinik (jvnf. p. 55), og dette ønske synes velbegrundet udfra den grad af uvidenhed, som NF1-gruppen efter besvarelserne at dømme har mødt indenfor sundhedsvæsenet, ligesom kun 11% blev kontrolleret regelmæssigt. I sidstnævnte gruppe var det desuden bemærkelsesværdigt, at 16% mente, at ansvaret for denne kontrol lå hos dem selv. Den uvidenhed, som NF1-gruppen tilsyneladende har mødt i sundhedsvæsenet, har også generelt udmøntet sig i sen diagnostik af sygdommen, idet gennemsnitsalderen på diagnosetidspunktet var 20 år. Herudover var det kun 75%, som var blevet informeret om diagnosen på diagnosetidspunktet, mens 15% først fik kendskab til den stillede diagnose mere end 10 år senere. Resultaterne peger således ikke blot på forsinket diagnostik, men også på mangelfuld information af patienterne. Andre undersøgelser har vist samme tendens til forsinket diagnostik, og f.x fandt *Benjamin* at gennemsnitsalderen på diagnosetidspunktet var 18 år[54], mens en undersøgelse fra USA vedr. generel diagnosticering af sjældne sygdomme viste, at det tog 1-5 år for 1/3 af patienterne at få stillet en diagnose, mens 15% forblev udiagnosticerede i mere end 6 år[108]. En sen diagnose må forventes at afstedkomme en række yderligere problemer, idet personen i den forudgående årrække ofte vil have haft medicinske, psykologiske- og/eller uddannelsesmæssige problemer som eventuelt kunne være forebygget eller behandlet. Uvidenhed medfører typisk en manglende forståelse i omgivelserne[1], og betinger i værste fald også en mangelfuld og inadækvat behandlingsmæssig indsats. I nærværende undersøgelse kom samme uvidenhed også tydeligt til udtryk i forbindelse med skolegangen, idet 86% angav at der havde været skoleproblemer, mens at skolen kun i 8% af tilfældene var bekendt med NF1-diagnosen, på trods af at 28% af personerne fik stillet diagnosen NF1 som barn. En forsinket diagnose viste sig i *Benjamins* undersøgelse også at have indvirkning på personens generelle mestring af sygdommen, hvilket fremstår indlysende på baggrund af at individet i sådanne tilfælde måske gennem mange år har været offer for omgivelsernes uvidenhed og er blevet udskældt for dovenhed, klodsethed, grimhed osv. uden at nogen har kendt til den rette årsag, eller har kunnet iværksætte en målrettet behandling eller anden støtteindsats.

Bente (23 år) har svær skoliose:

> »*Jeg gik flere år med en skæv ryg, hvor ortopædkirurgen blot blev ved med at sige, at det var noget medfødt, som man bare ikke kunne gøre noget ved. Imens blev min ryg mere og mere skæv. Til sidst slog mine forældre hårdt*

i bordet og endelig gik ortopædkirurgen med til at sende mig videre til et andet hospital. Hér satte de en behandling igang omgående.«

Egenomsorg

Ifølge DIKE's opgørelse vurderer 77% af normalbefolkningen, at egen indsats for at bevare et godt helbred er vigtig, mens 80% angiver, at de gør et eller andet herfor[10]. I NF1-gruppen var det tydeligt, at tobaksforbruget var lavere end hvad man finder i den voksne normalbefolkning, ligesom alkoholforbruget tilsyneladende også var mindre.

Idet data blev indhentet via et telefoninterview, kan man forestille sig en underrapportering fra de adspurgtes side mht. såvel tobaks- som alkoholforbrug. De interviewede virkede dog gerne åbenhjertige under samtalerne, og det var ikke mit umiddelbare indtryk, at de adspurgte forsøgte at »sminke« disse oplysninger. Motionsniveauet er vanskeligere at bedømme som et mål for egenomsorg, da forskellige symptomer og bevægelsesindskrænkning naturligvis for en del NF1-patienter indebærer en primær begrænsning i personens motionsmuligheder, uanset en eventuel ambition om en sund livsstil. NF1-foreningen har gennem de senere år gjort en stor indsats for at styrke medlemmernes egenomsorg, men det er på det foreliggende ikke muligt at afgøre om NF1-gruppens tilsyneladende lavere tobaks- og alkoholforbrug skyldes en bevidst og specifik egenomsorg på baggrund af NF1-diagnosen, eller om det skyldes helt andre og uafdækkede forhold.

Information

Det var meget tydeligt, at de fleste interviewede havde modtaget hovedparten af deres sygdomsinformation gennem NF1-foreningen og bøger (hovedsagelig to bøger udgivet af hhv. CSH og foreningen) (Tabel 21). Det fremgik også, at informationen fra NF1-foreningen blandt de adspurgte generelt blev vurderet som værende grundig, mens den information, som et mindretal havde fået via speciallæge, hyppigere blev angivet som værende sparsom. Vurderingen af informationernes kvalitet var endnu mere negativ i de tilfælde, hvor informationen var overbragt af den praktiserende læge. Med henblik på de praktiserende lægers faglige beredskab og viden om sjældne sygdomme, svarer nærværende undersøgelsesfund desværre i udpræget grad til resultaterne fra andre undersøgelser[1]. Det kan til gengæld undre, at speciallæger tegner sig for så lille en del af informationsdækningen, og det bemærkes iøvrigt, at det samme mønster i informationsgivningen blev observeret mht. den genetiske rådgivning (se nedenfor). Den ringe sygdomsinformation via det etablerede sundhedsvæsen havde desuden en afsmittende virkning på personernes viden om arvelighed, idet 71% af dem, som havde fået børn, ikke var bekendt med sygdommens arvelighed før de selv fik børn. NF1-foreningen blev som anført først oprettet i 1987, og mange af foreningens medlemmer havde allerede fået børn ved indmeldelsestidspunktet i foreningen.

Merete, 52 år, var en del syg som barn som følge af NF1, men det blev for det meste slået hen af såvel forældre som behandlere:

> *»Jeg har haft det hårdt på den måde, at jeg aldrig har haft nogle til at fortælle mig, hvad jeg fejlede og hvorfor jeg havde det som jeg havde. Jeg tror kun, at det er min stædighed, som har holdt mig oppe«*

Manglende eller sparsom information kan også give plads for unødige bekymringer, hvilket bl.a. kom til udtryk under interviewet med Pia (23 år):

> *»For nylig så jeg en artikel i et ugeblad om et barn med NF1, som var meget skæmmet af*

NF1. De kaldte barnet for 'Elefantbarnet', og det forskrækkede mig meget. Tænk nu, hvis jeg også kommer til at se ud som 'Elefantmanden'. Selv om jeg jo godt ved, at de i foreningen siger, at 'Elefantmanden' ikke havde NF1, så bliver jeg alligevel i tvivl, når jeg ser en sådan artikel.

Reproduktion

Nærværende spørgeskemaundersøgelse indeholdt flere spørgsmål vedr. deltagernes viden om arvelige forhold, herunder hvorfra de havde modtaget denne viden. Det var et gennemgående fund, at de fleste i NF1-gruppen primært havde modtaget information om arvelige forhold via NF1-foreningen. I modsætning hertil havde de fleste deltagere i *Benjamins* undersøgelse, som udgik fra en genetisk afdeling i England, modtaget deres viden om sygdommens arvelighed fra en genetiker[54]. Det skal til de foreliggende egne resultater retfærdigvis påpeges, at den viden, som de interviewede havde fået om arvelighed via NF1-foreningen, ofte havde været formidlet netop af en genetiker (ved foredrag som ved skriftligt patientmateriale), men det var dog under alle omstændigheder en formidling, som var blevet initieret af NF1-foreningen. I lighed med de adspurgtes tilfredshed med formidlingen af generel information om NF1, var der også markant større tilfredshed med NF1-foreningens indsats vedr. oplysning om de genetiske aspekter, i forhold til formidlingen fra fagpersoner (Tabel 24). Dette skyldes formentlig det forhold, at foreningen bevidst bestræber sig på at nå målgruppen gennem en meget målrettet og let-forståelig information. *Benjamin* har tidligere påvist en positiv korrelation mellem patienters viden om NF1 og hvorvidt vedkommende er kvinde, har modtaget genetisk rådgivning, er medlem af en patientforening, kontrolleres regelmæssigt, tidligt diagnosetidspunkt, har barn med NF1, tilhører en højere social klasse, eller om NF1 har medført problemer i personens parforhold[54].

Selvom 88% i NF1-gruppen angav, at de havde modtaget information om NF1's arvelighed, var det kun 74% som kendte den korrekte risiko for at give NF1 videre ved en graviditet. Det var også kun 75% som vidste, at man kunne undersøge et foster for NF1, hvis der var NF1 i familien. Disse data tyder på, at det ikke var alle, som havde forstået den givne information, også selv om den var søgt formidlet af NF1-foreningen.

Der var 92% som enten helt (69%) eller delvist (23%) mente, at alle med NF1 i familien burde have tilbudt en fosterundersøgelse for NF1, mens det tilsvarende tal var nede på 52%, når det drejede sig om anbefaling af det samme tilbud til alle gravide, hvor mange (38%) var i tvivl. Selv om de adspurgte således overvejende havde opfattelsen af, at fosterundersøgelser for NF1 burde være et tilbud til familier med NF1, havde 52% ikke kendskab til risikoen ved sådanne fosterundersøgelser. Hvorvidt de adspurgte selv ville vælge fosterundersøgelse for NF1 i forbindelse med eventuel graviditet afhang tydeligvis af, om det ville være muligt at af afgøre sygdommens sværhedsgrad i tilfælde af, at barnet ville få NF1 (Tabel 27). Selv hvis man kunne forudsige sværhedsgraden af NF1, ville 33% af kvinderne alligevel ikke tage imod tilbuddet. Der var forholdsvis flere mænd end kvinderne, som ville tage imod et eventuelt tilbud om fosterundersøgelse for NF1, men der var iøvrigt generelt større tvivl at spore blandt mænd omkring disse spørgsmål (Tabel 26 og 27). Under alle omstændigheder behøver en sådan imaginær forestilling om ens valg mht. fosterundersøgelser i forbindelse med eventuel graviditet ikke at være en reel afspejling af, hvad man så i realiteten vælger.

Alt i alt var der 49%, som ville fravælge et barn med NF1. De fleste heraf (51%) angav begrundelsen, at barnet skulle skånes mod for

megen smerte, mens 35% anførte det triste udsagn, at de ville undgå, at barnet fik et liv som deres eget (Tabel 29).

Der var dog kun 2% som reelt havde fået foretaget fosterdiagnostik for NF1, hvilket til dels må afspejle de fortsat ringe muligheder for fosterdiagnostik, samt det forhold at man ikke kan forudsige sværhedsgraden af eventuel NF1. Men det kan også hænge sammen med, at nogle tilsyneladende skifter mening af afstår fra at tage imod tilbuddet, når de endelig kommer i situationen, hvor de skal til- eller fravælge fosterdiagnostik.

Patientforeningens rolle

Det fremgår meget tydeligt af undersøgelsen, at NF1-foreningen har spillet en vigtig rolle i formidlingen af viden om NF1, herunder kendskab til de arvelige forhold. De 7 personer som deltog i undersøgelsen, der ikke var medlem af NF1-foreningen, havde en mærkbart dårligere viden om NF1. Man kan også med god ret bekymre sig for, hvordan det går med de patienter, som ikke er tilknyttet NF1-foreningen. Det er i denne sammenhæng velkendt, at patientforeninger ofte varetager en stor mængde formidlingsopgaver, både i forhold til mere almindelige og velkendte sygdomme, men i særdeleshed når det gælder sjældne sygdomme[1,14].

Coping

Undersøgelsen peger klart på, at NF1-gruppens sociale copingressourcer umiddelbart er dårlige som følge af en generelt dårligere social status og det sparsomme sociale netværk. Samme forringelse gør sig gældene mht gruppens psykiske copingressourcer i form af en mindre selvværdsfølelse samt træthed og hyppig forekomst af psykiske klager.

Valg af tøj, som kan skjule neurofibromerne, indgår tydeligvis i mestringsstrategien hos mange, men den herved opnåede hemmeligholdelse af det kosmetiske handicap besværliggøre utvivlsomt muligheden for udvikling af mere intime sociale relationer. Såfremt personen med NF1 trods disse vanskeligheder etablerer et parforhold, synes en anden mestringsstrategi herefter at være en fastholdelse af denne relation, selvom partneren måske i visse situationer ikke udviser den ideelle empati.

Nærværende undersøgelse belyser ikke i højere grad andre mestringsstrategier, men det kunne fx. være interessant at få nærmere indblik i hvilke mestringsstrategier, som benyttes i situationer, hvor personen med NF1 tilsyneladende ikke føler sig generet eller fysisk stigmatiseret af sine neurofibromer. I denne sammenhæng kunne det også være interessant at få uddybet etablerede parforholds betydning for graden af en fysisk stigmatisering.

Det generelle billede

Selv om man skal være yderst påpasselig med at rubricere og kategorisere enkeltindivider, fremstår der alligevel et typisk billede af de personer med NF1, som har deltaget i nærværende undersøgelse. Det vil i overvejende grad sige personer med NF1, som er medlem af NF1-foreningen. Denne typiske person har haft en skolegang med både faglige og sociale problemer, som langtfra altid er blevet løst, eller forsøgt løst, med professionel bistand. Personen befinder sig i en lavere socialklasse og har ingen eller kun kortvarig uddannelse efter afsluttet folkeskole. Herudover har personen forholdsvis tæt kontakt til sin familie, men mere sparsom kontakt til venner og bekendte. Personen har symptomer svarende til den individuelle sværhedsgrad af NF1, dog synes træthed og søvnbesvær at være et gennemgående problem, ligesom hovedpine, nedtrykthed og angst også er hyppige klager. Personen har også tilsyneladende svært ved at etablere tæt kontakt til det modsatte køn, og indgår i få parforhold, som dog tilsynela-

dende bevares, når først disse er etableret. Hvis personen har neurofibromer, vil han eller hun ofte føle, at disse er kosmetisk generende, hvilket medfører, at personen bevidst iklæder sig tøj, som skjuler disse knuder for omverdenen. Personen har tydeligvis stor glæde af den information om NF1, som formidles gennem NF1-foreningen, mens information formidlet gennem sundhedsvæsenet opfattes som havende en ringere værdi. Diagnosticeringen af NF1 har typisk været forsinket, og der forekommer ingen regelmæssig medicinsk kontrol, ligesom personen har et uopfyldt ønske om tilknytning til en NF1-klinik.

På grund af de tidligere fremførte bias mht. rekruttering, skal man umiddelbart være varsom med at drage konklusioner for den gruppe af mennesker med NF1, som ikke er tilknyttet NF1-foreningen, og derfor må forventes at have NF1 i lettere grad.

Sjældne handicap

Den socialmedicinske profil af en sjælden sygdom er oftest som at tegne et land, der ikke er tegnet tidligere. Det fremkomne billede vil derfor ofte kunne fungere som en savnet vejviser i den målrettede indsats, som påkræves for at bedre livsvilkårene for de berørte mennesker.

Den fysiske stigmatisering har en fremtrædende plads i NF1-gruppens sygdomskompleks, og det er herudfra muligt at drage paralleller til andre lidelser, hvor der indgår et kosmetisk handicap (fx Apert eller Crouson syndrom).

Nærværende undersøgelse peger på, at uvidenhed i forhold til sjældne sygdomme eller handicap synes at være et gennemgående fund i sundhedsvæsenet, hvilket afspejles i forsinket diagnosetidspunkt samt mangelfuld informering af patienter med de pågældende sygdomme. NF1 er tilmed en forholdvis velkendt sygdom i sammenligning med mange mere sjældne tilstande, og man kan derfor frygte yderligere for sundhedsvæsenets håndtering af diagnostik, behandling forebyggelse og informationsformidling.

Dansk Forening for NF1's varetagelse af informationen til medlemsskaren, må betragtes som karakteristisk for den informationsopgave, som mange patientforeninger varetager. Denne indsats får tilsyneladende ekstra betydning, når det drejer sig om sjældne sygdomme, hvor sundhedsvæsenets formidlingsfunktion tilsyneladende sjældent er adækvat.

VIII. KONKLUSION OG REKOMMENDATIONER

Udfra PhD-studiets resultater og den foreliggende litteratur kan konkluderes, at der ved NF1 ofte foreligger en række psykosociale vanskeligheder, herunder skoleproblemer, fysisk stigmatisering, svagere socialt netværk , hyppige medicinske klager, forsinket diagnostik samt dårlig informering om sygdommen fra det etablerede sundhedsvæsen.

Undersøgelsen viste generelt, at:

- NF1-gruppen havde svag uddannelse
- en forholdsvis stor del med NF1 var uden for erhverv
- mange med NF1 var mindre tilfredse med tilværelsen og følte sig i større grad ensomme.
- mange blandt NF1-gruppen havde subjektive klager, herunder en forholdsvis stor forekomst af træthed, hovedpine, søvnbesvær, klager fra bevægeapparatet samt psykiatriske klager som fx depression.
- flere tidligere beskrevne sygdomme, fx hypertension og kræft, blev genfundet i enten samme eller lidt større grad.
- mange følte sig kosmetisk generet af deres knuder, og havde svært ved at etablere tætte parforhold.
- mange først fik stillet diagnosen NF1 sent, og fik endnu senere besked om diagnosen. Herudover var mange dårligt informeret om sygdommen via sundhedsvæsenet, ligesom størstedelen ikke kendte til den forbundne arvelighedsrisiko, da de selv fik børn. Mange i Nfe-gruppen gav udtryk for, at de havde modtaget den bedste information via NF1-foreningen.

Den nuværende indsats overfor NF1-gruppen er generelt mangelfuld og tilfældig, og problemerne indebærer for mange mennesker med NF1 således en øget sygelighed, nedsat livskvalitet og begrænsede udfoldelsesmuligheder. Selvom interviewundersøgelsen efterlader én med et forholdsvist dystert indtryk af den undersøgte NF1-gruppes livsvilkår, findes der oplagte løsningsmodeller, og med en målrettet indsats, forebyggelse og behandling vil disse livsvilkår kunne bedres betydeligt.

Følgende anbefalinger for den fremtidige indsats skal påpeges:

- Udfra NF1-gruppens hyppige symptomforekomst, morbiditet samt gruppens formulerede ønske om en koordination af forebyggelse og behandling, må man stærkt anbefale, at der etableres »Comprehensive Multidisciplinary Management« (jvnf. kapitel I) for både børn og voksne med NF1. En sådan koordineret funktion skal ikke blot tilgodese de behandlingsmæssige forhold, men bør bl.a. også sikre en adækvat indsats på det psykosociale område. På børne- og ungeområdet kan man desuden med fordel inddrage de tværfaglige grupper, som kommunerne siden 1.1.96 er forpligtet til at oprette ifølge de nye retningslinier vedr. »Forebyggende sundhedsordninger for børn og unge«.
- Det fremgår tydeligt at mange med NF1 føler sig generet (specielt kosmetisk) af deres neurofibromer. Eftersom mange af de adspurgte tilsyneladende også oplever forhindringer mht etablering af parforhold, bør man i den fremtidige indsats bestræbe sig på at styrke børnenes, og ikke mindst de unges, selvværdsfølelse. Det samme må forventes at gælde for andre mennesker med kosmetiske handicap (fx. Apert syn-

drom og Crouzon syndrom). Ideelt burde man i samfundet generelt søge at nedtone skønhedens betydning for de interpersonelle relationer, men snarere fokusere på og honorere medmenneskelige egenskaber som venlighed, nærvær, omsorg, loyalitet og retfærdighed. Egenskaber som ikke er knyttet til ens fysiske fremtoning. En sådan holdningsændring er sandsynligvis utopisk og man bør derfor også være mere motiveret for kirurgisk fjernelse af generende neurofibromer. Dette gælder ikke mindst i tilfælde, hvor neurofibromerne indebærer gener af kosmetisk art, og plastikkirurgiske indgreb kan i dag gennemføres med langt større succes end tidligere.

- Det synes påkrævet, at informationsniveauet indenfor sundhedsvæsenet og skolevæsenet i betydelig grad opdateres og højnes, når det gælder NF1 (og andre sjældne handicap). Dette vil også kunne lette og fremskynde den forsinkede diagnosticering. Til dette oplysningsarbejde kan der bl.a. benyttes strukturerede databaser, CSH's informationsmateriale og arbejdsgange som sikrer, at informationen indgår i den almindelige, daglige patient- og klientkontakt. Det forekommer urimeligt, at den vigtige informationsopgave overfor familier og patienter med NF1 næsten udelukkende varetages af NF1-foreningen og i mindre grad CSH.

  Der er således behov for, at primærsektoren får hurtig adgang til opdateret information vedr. disse fagområder, og man må forvente, at oprettelsen af forskellige PC-baserede databaser (fx. via Månedsskrift for Praktisk Lægegerning) i fremtiden vil kunne afhjælpe noget af dette informationsbehov.

- Det forhold at så mange med NF1 har eller har haft faglige skoleproblemer understreger behovet for en tidlig og målrettet indsats, samt information vedr. diagnosen NF1. Man bør samtidig sikre, at skoler der huser elever med NF1, er velinformeret om sygdommen og de forskellige hjælpemuligheder. Således bør alle børn med NF1 senest ved skolestart få udført en grundig neuropsykologisk undersøgelse mht. faglig kunnen, hvorefter man kan målrette indsatsen efter barnets individuelle behov og kompensere for de svage steder fx. ved brug af computer og lydbånd.

  Man bør også tilgodese, at unge med NF1 får tilbudt så gode og afpassede uddannelsesmuligheder som muligt, ligesom skånejobs kan være en erhvervsløsning for visse mennesker med NF1.

- Fremtidige undersøgelser af NF1-gruppen bør bl.a. fokusere på copingsstrategier hos de individer med NF1, som tilsyneladende mestrer de fysiske stigmata bedre end andre gør. Herudover bør man ved epidemiologisk kortlægning søge at opnå et forbedret mål for malignitetsrisikoen ved NF1, og det er i særlig grad påkrævet, at man ved NF1 optimerer den forebyggende indsats overfor malignitetsrisikoen. Samtidig bør NF1-gruppens symptomatologi underkastes nøjere klinisk vurdering, herunder bl.a. den større forekomst af undervægt og svær fedme, som er sandsynliggjort i nærværende undersøgelse. Disse forhold forudsætter gennemførelsen af en populationsundersøgelse.

- I forbindelse med arvelige sygdomme, som ved NF1, bør man sikre sig, at de berørte familier er bekendt med arveligheden inden graviditet er indtruffen. Dette vil bl.a. kunne sikres, hvis der i en eventuel relevant behandlings- og kontrolplan indgår fast genetisk rådgivning, når pågældende fylder 18 år samt ved behov. Herudover

bør man sikre en så grundig og alsidig information som mulig ved en sådan genetisk rådgivning, herunder eventuelle risici forbundet med fosterundersøgelser. Målrettet undervisning af alle børn og unge i genetik og arvelighed vil også generelt kunne højne informationsniveauet mht. arvelige sygdomme.

REFERENCER

1 Bjørnsen EM, Enggaard J, Hansen LF, Petersen TG. *Når det sjældne er noget særligt*. København: Center for Små Handicapgrupper, 1992.

2 Schmidt L, Damsgaard MT, Nielsen JM. Evaluering af Landspatientregisteret. *Ugeskr Læger* 1989;**151/51**:3478-3482.

3 Bjørner JB. *Blødersygdom. Ny behandling-psykosociale konsekvenser*. København. Center for Små Handicapgrupper, 1994.

4 McCarthy GT. *The Physically Handicapped Child*. London: Faber and Faber, 1984;

5 Flery P, de Goede Bolder A. Neurofibromatosis in Pediatrics. *Tidjdschr Kindergeneeskd* 1989;**57**:87-93.

6 Legius E, Descheemaeker MJ, Fryns JP, Van den Berghe H. Neurofibromatosis type 1. *Genet Couns* 1994;**5**:225-241.

7 Sundhedstyrelsen. *Sjældne handicap- forslag til fremtidig organisation (redegørelse)*. København: Sundhedsstyrelsen, 1993;

8 Barker D, Wright E, Nguyen K, Cannon L, Fain P, Goldgar D, Bishop DT, Carey J, Bagy B, Kivlin J, Willard H, Waye JS, Greigh G, Leinwand L, Nakamura Y, O'Connell P, Leppert M, Lalouel J-M, White R, Skolnick M. Gene for von Recklinghausen Neurofibromatosis is in the Pericentromeric Region of Chromosome 17. *Science* 1987;**236**:1100-1102.

9 Basu T, Gutmann D, Fletcher J, Glover T, Collins F, Downward J. Aberrant regulation of ras proteins in malignant tumour cells from type 1 neurofibromatosis patients. *Nature* 1992;**356**:713-715.

10 Kjøller M, Rasmussen NK, Keiding L, Petersen HC, Nielsen GA. *Sundhed og sygelighed i Danmark 1994*. København: DIKE, 1995;

11 Brinck B, Rasmussen NK, Kjøller M, Thomsen LK. *Muskel- og skeletsygdom i Danmark. Forekomst og sygdomsadfærd*. København: DIKE, 1995;

12 Astrup A. *Medicinsk Kompendium*. København: Nyt Nordisk Forlag, 1994;2679-2705

13 Gofman E. *Stigma*. København: Nordisk Forlag, 1975;

14 Raun KR, Ravn T. *Frivilligt netværk blandt små handicapgrupper*. København: upubl. Center for Små Handicapgrupper, 1996;

15 Lundén A, Næsman E. *Stemplingsprocessen*. Lund: Prisma, 1973;

16 Susman J. Disability, stigma og deviance. *Soc Sci Med* 1994;**38**:15-22.

17 Frank G. Beyond stigma: Visibility and Self-Empowerment of Persons with Congenital Limb Deficiencies. *Journal of Social Issues* 1988;**44**:95-115.

18 Skylv G. Bækkenløsning-sygdom eller afvigelse. *Tidsskrift for Antropologi* 1988;**18**: 53-57

19 Ablon J. Stigmatized health conditions. *Social Science and Medicine* 1981;**15b**:5-9.

20 Jeppesen J. *Sund og vanskabt. Historien om Muskelsvindfonden*. Århus: Muskelsvindfonden, 1996;

21 Ablon J. 'The Elephant Man'as 'self' and 'other': the psycho-social costs of a misdiagnosis. *Soc Sci Med* 1995;**40**:1481-1489.

22 Makas E. Positive Attitudes Towards Disabled People: Disabled and Non-disabled Persons Perspectives. *Journal of Social Issues* 1988;**44**:49-61.

23 Kleck R, Ono H, Hastorf A. The effects of physical deviance upon face-to-face interaction. *Hum Relat* 1966;**19**:425-436.

24 Snyder M, Kleck R. Avoidance of the handicapped:an attributional ambiguity analysis. *J Person Soc Psychol* 1979;**37**:2297-2306.

25 Murphy RF. *The Body Silent*. New York: Henry Holt and Co., 1987;

26 Epsteen C. Psychological impact of facial deformities. *American Journal of Surgery* 1958;**96**:745-748.

27 Dion K, Berscheid E. What is beautiful is good. *Journal of Personality and Social Psychology* 1972;**24**:285-290.

28 Bull R. The Importance of being beautiful. *New Society* 1974;**30**:412-414.

29 Livneh H. *A dimensional perspective on the origin of negative attitudes toward persons with disabilities. In Attitudes toward Persons with Disabilities*. New York: Springer Publishing Company, 1988;

30 Mercer J, Andrews H, Mercer A. The Effects of Physical Attractiveness and Disability of Client Ratings by Helping Professionals. *Journal of Applied Rehabilitation Counseling* 1983;**14**:41-45.

31 Cash T, Kehr JA, Plyson J, Freeman V. Role of Physical Attractiveness in Peer Attribution of Psychological Disturbance. *Journal of Consulting and Clinical Psychology* 1977;**45**:987-993.

32 Grey DB, Ashmore RD. Biasing Influence on Sentencing: Characteristics of Simulated Sentencing. *Psychology Reports* 1976;**38**:727-738.

33 Dietz SR, Littman M, Bentley BJ. Attribution of Responsibility for Rape: The influence of Observer Empathy, Victim Resistance and Victim Attractiveness. *Sex Roles* 1984;**10**:261-280.

34 Wright BA. *Spread in adjustment to disability. In Social and Psychological Aspects of Disability.* Baltimore: University Park Press, 1977;

35 Porter JR, Beuf AH. Response of the Elderly to Impaired Appearance: The Effect of Age on Disturbance by Vitiligo. *Journal of Aging Studies* 1988;**2**:167-181.

36 Holstein B, Iversen L, Kristensen TS. *Medicinsk sociologi*. København: FADL's Forlag, 1994;

37 Lazarus RS, Folkman S. *Stress, Appraisal and Coping*. New York: Springer Publishing Company, 1984;

38 Pearlin LI, Schooler C. The Structure of Coping. *Journal of Health and Social Behavior* 1978;**19**:2-21.

39 Berkman LF, Syme SL. Social networks, host resistance, and mortality: a nine-year follow-up study of Alameda county residents. *Am J Epidemiol* 1979;**109**:186-204.

40 Berkman LF. Social networks, support and health: taking the next step forward. *Am J Epidemiol* 1986;**123**:559-562.

41 Olsen O. Impact of social network on cardiovascular mortality in middel-aged Danish men. *J Epidemiol Community Health* 1993;**47**:176-180.

42 Porter JH, Beuf AH. Racial variation in Reaction to Physical Stigma: A Study of Degree of Disturbance by Vitiligo Among Black and White Patients. *Journal of Health and Social Behavior* 1991;**32**:192-203.

43 Walston BD, Walston KA. Locus of control and health: a review of the litterature. *Health Educ Monogr* 1978;**6**:107-117.

44 Walston KA, Walston BJ, De Vellis R. Development of the Multidimensional Health Locus of Control (MHLC) Scales. *Health Educ Monogr* 1978;**6**:160-170.

45 Wall RE, Hinrichsen GA, Pollack S. Psychometric characteristics of the multidimensional health locus of control scales among psychiatric patients. *J Clin Psychol* 1989;**45**:94-98.

46 Antonovsky A. *Health, Stress and Coping*. San Francisco: Jossey-Bass Publishers, 1979;

47 Langius A, Bjorvell H, Antonovsky A. The sense of coherence concept and its relation to personality traits in Swedish samples. *Scand J Caring Sci* 1992;**6**:165-171.

48 Carmel S, Anson O, Levenson A, Bonneh DY, Maoz B. Life events, sense of coherence and health: gender differences on the kibbutz. *Soc Sci Med* 1991;**32**:1089-1096.

49 Felton Bj, Revenson TA, Hinrichsen GA. Stress and coping in the explanation of psychological adjustment among chronically ill adults. *Soc Sci Med* 1984;**18**:889-898.

50 Schmidt E. *I Risiko- Risikoperson for Huntington Chorea*. København: Center for Små Handicapgrupper, 1992;

51 Ingstad B, Sommerschild H. *Familjen med det funksjonshemmede barnet. Forløp-reaksjoner-mestring*. Oslo: Tanum, Norli, 1984;

52 Montagu A. *The Elephant Man: A Study in Human Dignity.* New York: EP Dutton, 1971;

53 Lansdown R, Lloyd J. Facial deformity in childhood: severity and psychological adjustment. *Child:care, health and development* 1991;**17**:165-171.

54 Benjamin CM, Colley A, Donnai D, Kingston H, Harris R, Kerzin SL. Neurofibromatosis type 1 (NF1): knowledge, experience, and reproductive decisions of affected patients and families. *J Med Genet* 1993;**30**:567-574.

55 Knudson-Cooper MS. Adjustment to visible stigma: the case of the severely burned. *Soc Sci Med* 1981;**15b**:31-44.

56 Boyd I, Yeager M, McMillina M. Personality Styles in the Postoperative Course. *Psychosomatic Medicine* 1972;**35**:23-29.

57 Wheaton B. Stress, Personal Coping Resources, and Psychiatric Symptoms: An Investigation of Interactive Models. *Journal of Health and Social Behavior* 1983;**24**:208-229.

58 Cohen M. Further diagnostic thoughts about the elephant man. *Am J Med Genet* 1988;**29**:777-782.

59 Huson SM, Compston DAS, Clark P, Harper PS. A genetic study of von Recklinghausen neurofibromatosis in south east Wales. I Prevalence, fitness, mutation rate, and effect of parental transmission on severity. *J Med Gen* 1989;**26**:704-711.

60 Ledbetter DH, Rich DC, O'Connell P, Leppert M, Carey JC. Precise localization of NF1 to 17q11.2 by balanced translocation. *Am J Hum Genet* 1989;**44**:38-40.

61 Bolande RP. Neurofibromatosis- The quintessential neurocristopathy:Pathogenic concepts and relationsships. *Adv Neurol* 1981;**29**:67-75.

62 Rosenbaum T. Neurofibromin-deficient fibroblasts fail to form perineurium in vitro. *Development* 1995;**121**:3583-3592.

63 National Institutes of Health . *Neurofibromatosis. National Insittutes Consensus Development Conference Statement*. Bethesda: The Institute, 1987;

64 Hofman KJ, Boehm C. Familial neurofibromatosis type 1: Clinical experience with DNA testing. *J Pediatr* 1992;**120**:394-398.

65 Obringer AC, Meadows AT, Zackai EH. The Diagnosis of Neurofibromatosis-1 in the Child Under the Age of 6 Years. *AJDC* 1989;**143**:717-719.

66 Rubinstein AE, Korf BR. *Neurofibromatosis*. New York: Thieme, 1990;

67 Holt JF. Neurofibromatosis in Children. *Am J Roentgenol* 1978;**130**:615-639.

68 Crawford AH, Bagamery N. Osseous Manifestations of Neurofibromatosis in Childhood. *J Pediatr Orthop* 1986;**6**:72-88.

69 Sorensen SA, Mulvihill JJ, Nielsen A. Long-term follow-up of Von Recklinghausen neurofibromatosis: survival and malignant neoplasms. *New Engl J Med* 1986;**314**:1010-1015.

70 Lewis RA, Gerson P, Axelson KA, Riccardi VM, Whitford RP. Von Recklinghausen Neurofibromatosis. Incidence of Optic Gliomata. *Ophthalmology* 1984;**91**:929-935.

71 Listernick R, Charrow J, Greenwald MJ, Esterly NB. Optic gliomas in children with neurofibromatosis type 1. *J Pediatr* 1989;**114**:788-792.

72 Lund AM, Skovby F. Optic gliomas in children with neurofibromatosis type 1. *Eur J pediatr* 1991;**2**:2-3.

73 Imes RK, Hoyt WF. Childhood chiasmal gliomas: update on the fate of patients in the 1969 San Francisco Study. *British J Opthalmol* 1986;**70**:179-182.(Abstract)

74 Easley D. Controversy in the management of optic pathway gliomas: 29 patients treated with radiation therapy at Baylor College of Medicine from 1967 through 1987. *Neurofibromatosis* 1988;**1**:248-251.

75 Hoyt W, Baghdassarian SA. Optic glioma of childhood. Natural history and rationale for conservative management. *Brit J Ophthal* 1969;**53**:793-798.

76 Spitzer D, Goodrich JT. Optic gliomas and neurofibromatosis: neurosurgical management. *Neurofibromatosis* 1988;**1**:240-247.

77 Bader JL, Miller RW. Neurofibromatosis and childhood leukemia. *J Pediatr* 1978;**92**:925-929.

78 McKeen EA, Bodurtha J, Meadows AT, Douglass EC, Mulvihill JJ. Rhabdomyosarcoma complicating multiple neurofibromatosis. *J Pediatr* 1978;**93**:992-993.

79 Stay EJ, Vawter G. The relationship between nephroblastoma and neurofibromatosis (Von Recklinghausens's disease). *Cancer* 1977;**39**:2550-2555.

80 Riccardi VM, Eichner JE. *Neurofibromatosis: phenotype, natural history and pathogenesis*. Baltimore: John Hopkins University Press, 1986;

81 Eldridge R, Denckla MB, Bien E, Myers S, Kaiser-Kupfer MI, Pikus A, Schlesinger SL, Parry DM, Dambrosia JM, Zasloff MA, Mulvihill JJ. Neurofibromatosis Type I (Recklinghausen's Disease). *AJDC* 1989;**143**:833-837.

82 Eliason Mj. Neurofibromatosis: implications for learning and behaviors. *Dev Behav Pediatr* 1986;**7**:175-179.

83 Varnhagen CK, Lewin S, Das JP, Bowen P, Ma K, Klimek M. Neurofibromatosis and Psycho-

logical Processes. *J Dev Behav Pediatr* 1988;**9**:257-265.

84 Hofman KJ, Harris EL, Bryan RN, Denckla MB. Neurofibromatosis type 1: the cognitive phenotype. *J Pediatr* 1994;**124**:S1-S8.

85 North K, Joy P, Yuille D, Cocks N, Hutchins P. Cognitive function and academic performance in children with Neurofibromatosis type 1. *Developmental Medicine and Child Neurology* 1995;**37**:427-436.

86 Norman L, Fienman BA, William C, Yakovac BA. Neurofibromatosis in childhood. *J Pediatr* 1970;**76**:339-346.

87 Cohen BH. Neurologic Causes of Learning Disabilities. *Seminars in Neurology* 1991;**11**:7-13.

88 Wadsbury M, Lindenhammer H, Eeg-Olofsson O. Neurofibromatosis in Childhood: Neuropsychological aspects. *Neurofibromatosis* 1989;**2**:251-260.

89 Duffner P, Cohen ME, Seidel FG, Shucard D, Buffalo N. Significance of Magnetic Resonance Imaging Abnormalities in Children with Neurofibromatosis. *Ann Neurol* 1988;**24**:305-306.(Abstract)

90 Bognanno J, Edwards MK, Lee TA, Dunn DW, Roos KL, Klatte EC. Cranial MR Imaging in Neurofibromatosis. *Am J Roentgenol* 1988; **151**:381-388.

91 Gray J, Swaiman KF. Brain tumors in children with neurofibromatosis: computed tomography and magnetic resonance imaging. *Pediatr Neurol* 1987;**3**:335-341.

92 Barkovich AJ, Aoki S, Nishimura K, Norman D. Clinical MR of neurofibromatosis I and II: two distinct diseases. *AJNR* 1989;**10**:878.

93 Cohen B, Packer RJ, Braffman B, Bilaniuk LT, Zimmerman RA, Obringer AC, Zachai EH, Meadows AT. Neurological and Magnetic Resonance Imaging Abnormalities in Symptomatic and Asymptomatic Children with Neurofibromatosis Type 1: Incidence and Significance. *Ann Neurol* 1988;**24**:306-307. (Abstract)

94 North K, Joy P, Yuille D, Cocks N, Mobbs E, Hutchins P, McHugh K, de SM. Specific learning disability in children with neurofibromatosis type 1: significance of MRI abnormalities. *Neurology* 1994;**44**:878-883.

95 Isene B. Fysioterapi til barn med nevrofibromatose. *Fysioterapeuten* 1992;**5**:3-6.

96 Samuelsson B. *Neurofibromatosis, A Clinical-Psychiatric and Genetic Study.* Göteborg: Göteborg Universitet, 1981;

97 Riccardi VM. A controlled multiphase trial of ketotifen to minimize neurofibroma-associated pain and itching. *Arch Dermatol* 1993;**129**:577-581.

98 Andler W, Roosen K, Kohns U, Stolecke L. Endokrine Storungen bei Kindern mit Neurofibromatose von Recklinghausen. *Monatschr Kinderheilk* 1979;**127**:135-138.

99 Pekkanen J, Tuomilehto J, Uutela A, Vartiainen E, Nissinen A. Social class, health behavior, and mortality among men and women in eastern Finland. *BMJ* 1995;**311**:589-593.

100 Københavns Sundhedsvæsen , Sundhedsministeriet , Hovedstadens Sygehusfællesskab . *Netværk og sundhed*. København: Københavns Sundhedsvæsen, 1995;

101 Rosengren A, Orth-Gomér K, Wedel H, Wilhelmsen L. Stressful life events, social support, and mortality in men born in 1933. BMJ 1993;**307**:1102-1105.

102 Stensman R. Severely mobility-disabled people assess the quality of their lives. *Scand J Rehab Med* 1985;**17**:87-99.

103 Mattuck R, Knudsen H, Christensen LV, Andersen PS. *Cystisk fibrose- og livskvalitet*. København: Institut for Psykologi, Københavns Universitet, 1991;

104 Idler EL, Stanislav VK, Lemke JH. Self-evaluated health and mortality among the elderly in New Haven, Connecticut, and Iowa and Washington Counties, Iowa, 1982-1986. *Am J Epidemiol* 1990;**131**:91-103.

105 Huson SM, Hughes RAC. *The Neurofibromatosis. A pathogenetic and clinical overview.* London: Chapman and Hall Medical, 1994;

106 Schlicting P, Høilund-Carlsen PF, Quaade F. Comparison of selfreported height and weight with controlled height and weight in women and men. *International Journal of Obesity* 1981;**5**:67-76.

107 Huson SM, Compston DAS, Harper PS. A genetic study of von Recklinghausen neurofibromatosis in south east Wales. II Guidelines

for genetic counselling. *J Med Gen* 1989; **26**:712-721.
108 USA Department of Health and Humane Services. *Report of the National Commission on Orphan Diseases*. Maryland: FDA. 1989.
109 Legius et al. Neurofibromatosis type 1 in childhood: a study of the neuropsychological profile in 45 children. *Genet Counsel* 1994;5:51-60.
110 Tibbles JAR, Cohen MM. Proteus syndrome the elephant man diagnosed. *BMJ* 1986; 293:683-5.
111 Andersen KS. Congenital pseudoarthrosis of the leg. *J Bone Joint Surg* 1976;58:657-62.
112 Huson SM, Harper PS, Compston DAS. Von Recklinghausen neurofibromatosis. *Brain* 1988;111:1355-81.

Hvad vil det sige at leve med en sjælden sygdom? Hvilke forhold gør sig gældende, hvis man har et kosmetisk handicap? Og hvad skal man være forberedt på, hvis man har Neurofibromatosis Recklinghausen (NF1)?

Man skønner, at cirka 10.000 danskere lever med en sjælden sygdom. Neurofibromatosis Recklinghausen er en sjælden sygdom, som bl.a. kan vise sig ved dannelse af bindevævsknuder rundt omkring på kroppen. Disse kan være meget skæmmende.

Bogen »At leve med Neurofibromatosis Recklinghausen« er resultatet af en socialmedicinsk Phd-afhandling ved Københavns Universitet. Læge Vibeke Manniche beskriver livsvilkårene for mennesker med NF1 samt nogle af de forhold, som kan gøre sig gældende, hvis man har et kosmetisk handicap. Undersøgelsen viser bl.a., at en generel mangelfuld og tilfældig offentlig indsats over for personer med NF1 har afstedkommet øget sygelighed, nedsat livskvalitet og begrænsede udfoldelsesmuligheder for denne gruppe mennesker.

Afhandlingen er baseret på 100 strukturerede telefoninterviews og 8 kvalitative interviews med personer, som alle havde NF1.

Bogen indeholder afslutningsvis forskellige anbefalinger, som er baseret på de foreliggende resultater. Disse vil forhåbentlig på sigt kunne forbedre vilkårene for denne gruppe mennesker.

Center for Små Handicapgrupper

– en selvejende institution under Socialministeriet

København
Bredgade 25
Sct. Annæ Passage, opg. F, 5. Sal
1260 København K
Tlf: 33 91 40 20
Fax: 33 91 40 19

Århus
Frichsparken
Søren Frichs Vej 36F, st.tv.
8230 Åbyhøj
Tlf: 86 15 83 77
Fax: 86 15 93 77

ISBN 87-89907-07-8